

**D.G.R. N. 249 DEL 13 MAGGIO 2022 - RETE REGIONALE DELLE MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE.
MONITORAGGIO E AGGIORNAMENTO DELLA RETE.**

Con Delibera di Giunta Regionale n. 249 del 13 maggio 2022 la regione Abruzzo ha individuato la Rete regionale delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC). Tale Rete è soggetta a periodica valutazione e conseguente eventuale aggiornamento, ad esito delle attività di monitoraggio effettuate dall’Agenzia Sanitaria Regionale (ASR), così come stabilito al punto 2 della citata Delibera di Giunta Regionale.

Nello specifico, i requisiti sottoposti a monitoraggio sono i seguenti:

- a) Requisiti previsti da DGR n. 691/2021 per l’individuazione dei presidi MEC accreditati;
- b) Requisiti previsti dall’Accordo Stato-Regioni n. 66/2013;
- c) Verifica della casistica trattata.

Relativamente al punto a), con DGR n. 691/2021 e s.m.i. vengono aggiornati i requisiti che i Centri di riferimento della Rete regionale delle Malattie Rare devono possedere per essere parte della rete. Le MEC essendo malattie rare afferenti al Gruppo 6 dell’Allegato 7 del DPCM del 12.1.2017 con codice RDG020 possono essere trattate solo presso Centri che sono parte della Rete. Sulla base dell’ultimo aggiornamento della Rete regionale delle Malattie Rare, giusta Delibera di Giunta Regionale n. 73 del 31/01/2024, i Centri in possesso dei requisiti richiesti dalla normativa vengono di seguito elencati:

- Servizio trasfusionale - P.O. Chieti;
- Centro emofilia e malattie rare del sangue – P.O. Pescara;
- Medicina interna – P.O. Teramo.

Relativamente ai punti b e c, in ordine al mandato ricevuto, l’ASR Abruzzo con nota Prot. n. 302 del 29 marzo 2024 ha richiesto ai Referenti dei Centri Hub, dei Centri Spoke e ai Centri Operativi decentrati di assistenza della Rete MEC, così come individuati da DGR n. 249/2022, tutte le informazioni necessarie per il monitoraggio previste dalla normativa sopra richiamata, le cui risultanze sono di seguito sintetizzate.

Monitoraggio ASL Avezzano-Sulmona-L’Aquila

Con nota assunta al protocollo ASR al numero 338 in data 11 aprile 2024, la U.O. di Ematologia del P.O. di L’Aquila, in qualità di Centro operativo decentrato di assistenza della Rete MEC, ha dichiarato la non sussistenza dei requisiti organizzativi e clinico-assistenziali, così come previsti dalla DGR n. 249/2022. L’unità operativa dichiara, altresì, l’impossibilità a garantire totalmente il proseguimento del Piano di cura, la totale presa in carico del paziente MEC per terapie infusionali prolungate e durature non gestibili a domicilio, nonché l’assistenza territoriale.

Monitoraggio ASL Lanciano-Vasto-Chieti

Con note assunte al protocollo ASR ai numeri 342 e 351 rispettivamente del 16.04.2024 e 17.04.2024, la U.O. di Medicina Trasfusionale Aziendale ed Immunoematologia del P.O. di Chieti, in qualità di Presidio MEC accreditato con funzioni di Spoke, dichiara il seguente volume di attività per l’anno 2023:



PATOLOGIA	ULTERIORE CLASSIFICAZIONE	NUMERO NUOVE DIAGNOSI ANNO 2023 ¹	NUMERO PAZIENTI AFFERENTI AL CENTRO ANNO 2023 ²
EMOFILIA A	GRAVE	11	25
	MODERATA	4	10
	LIEVE	11	40
EMOFILIA B	GRAVE	2	5
	MODERATA	1	1
	LIEVE	3	5
M. VON WILLEBRAND	TIPO I	20	40
	TIPO II	4	4
	TIPO III	1	2
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	DEFICIT FATTORE V, VII, X, XI, XIII, V+VIII, FIBRINOGENO	45	129

¹ Inserire il numero di nuovi pazienti diagnosticati nel periodo 1.01.2023 – 31.12.2023

² Inserire sia le nuove diagnosi che i pazienti che afferiscono al Centro per effettuare controlli e/o terapie

In merito al possesso dei requisiti organizzativi e clinico-assistenziali, così come previsti dalla DGR n. 249/2022, il Centro autodichiara che:

- possiede tutti i requisiti specifici per i Presidi MEC accreditati con funzioni di Hub;
- garantisce il ricovero dei bambini emofilici presso il reparto di Pediatria del P.O. di Chieti, come definito nell'ambito di un PDTA aziendale;
- è in raccordo con il Pronto Soccorso pediatrico per le emergenze con particolare riferimento ai bambini affetti da malattie emorragiche, come da accordi con il Direttore del Dipartimento Emergenze-Urgenze e con il Direttore del Dipartimento Materno-Infantile, in contatto h24.

Monitoraggio ASL Pescara

Con nota assunta al protocollo ASR al numero 314 del 04.04.2024, la U.O. di Ematologia del P.O. di Pescara nella quale è compreso il Centro Emofilia e Malattie Rare del Sangue, in qualità di Presidio MEC accreditato con funzioni di Hub dichiara il seguente volume di attività per l'anno 2023:

PATOLOGIA	ULTERIORE CLASSIFICAZIONE	NUMERO NUOVE DIAGNOSI ANNO 2023 ¹	NUMERO PAZIENTI AFFERENTI AL CENTRO ANNO 2023 ²
EMOFILIA A	GRAVE	2	24
	MODERATA	=	9
	LIEVE	4	83
EMOFILIA B	GRAVE	2	12
	MODERATA	=	9
	LIEVE	1	11
M. VON WILLEBRAND	TIPO I	6	82
	TIPO II	=	3
	TIPO III	=	3
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	DEFICIT FATTORE V, VII, X, XI, XIII, V+VIII, FIBRINOGENO	24	901

¹ Inserire il numero di nuovi pazienti diagnosticati nel periodo 1.01.2023 – 31.12.2023

² Inserire sia le nuove diagnosi che i pazienti che afferiscono al Centro per effettuare controlli e/o terapie

In merito al possesso dei requisiti organizzativi e clinico-assistenziali, così come previsti dalla DGR n. 249/2022, il Centro autodichiara che:

- possiede tutti i requisiti specifici per i Presidi MEC accreditati con funzioni di Hub;

- presenta un ambulatorio dedicato;
- garantisce il ricovero in urgenza h24 compreso i festivi;
- presenta un laboratorio dedicato alla diagnosi di Malattie Congenite Rare ed al monitoraggio di pazienti con inibitori;
- garantisce la presenza di un team multidisciplinare per la gestione delle complicanze e delle procedure invasive dai reparti chirurgici al pronto soccorso, alla rianimazione e ai reparti pediatrici compresa la rianimazione pediatrica;
- offre nel prossimo futuro terapie innovative, quali la terapia genica.

Monitoraggio ASL Teramo

Con nota assunta al protocollo ASR al numero 348 del 16.04.2024, la U.O. di Medicina Interno del P.O. di Teramo, in qualità di Centro Operativo decentrato di assistenza, dichiara di aver effettuato una presa in carico del paziente affetto da MEC registrando un volume di attività come di seguito riportato:

PATOLOGIA	ULTERIORE CLASSIFICAZIONE	NUMERO NUOVE DIAGNOSI ANNO 2023 ¹	NUMERO PAZIENTI AFFERENTI AL CENTRO ANNO 2023 ²
EMOFILIA A	GRAVE		
	MODERATA		
	LIEVE	1	1
EMOFILIA B	GRAVE		
	MODERATA		
	LIEVE		
M. VON WILLEBRANS	TIPO I		4
	TIPO II		
	TIPO III		
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	DEFICIT FATTORE V, VII, X, XI, XIII, V+VIII, FIBRINOGENO	2	2

¹ Inserire il numero di nuovi pazienti diagnosticati nel periodo 1.01.2023 – 31.12.2023

² Inserire sia le nuove diagnosi che i pazienti che afferiscono al Centro per effettuare controlli e/o terapie

L'unità operativa di Medicina interna si propone quale Presidio MEC accreditato con funzioni di Spoke, autodichiarando il possesso dei seguenti requisiti organizzativi e clinico-assistenziali:

- Presa in carico ed assistenza dei pazienti MEC in tutte le fasi della malattia;
- Predisposizione ed aggiornamento della cartella paziente;
- Formulazione della diagnosi di coagulopatia;
- Predisposizione del certificato di malattia rara;
- Rilascio al paziente di relazione dettagliata contenente le informazioni relative a diagnosi, terapia e follow-up;
- Formulazione del piano terapeutico personalizzato e rilascio al paziente di scheda informativa sintetica contenente le informazioni riguardo al prodotto utilizzato;
- Disposizione di istruzioni scritte e strumenti per la registrazione degli elementi relativi alle infusioni di prodotti terapeutici a domicilio;
- Adozione di protocolli per la valutazione e gestione multidisciplinare di eventuali complicanze;
- Assicurazione di continuità terapeutica in ambito di ricovero e ambulatoriale;
- Accesso a percorsi terapeutici organizzati per la fruizione delle prestazioni specialistiche;
- Disposizioni per i pazienti e i loro familiari di adeguato materiale informativo;
- Organizzazione di corsi per l'autoinfusione domiciliare ed eventi informativi di aggiornamento relativi ai pazienti MEC e destinati a medici di emergenza-urgenza, medicina generale, pediatri.

Inoltre, l'unità operativa dichiara che vengono eseguite tutte le metodiche laboratoristiche richieste, ad eccezione della ricerca degli inibitori e studio di funzionalità piastrinica, che sono in via di implementazione.

Esito della valutazione

Con nota Prot. n. 383 del 2/5/2024 l'ASR Abruzzo ha condiviso con i Componenti del Comitato tecnico-scientifico regionale della Rete MEC le risultanze dell'attività di monitoraggio, chiedendo un parere in merito alla proposta di aggiornamento della rete.

Dai pareri trasmessi dai Componenti del Comitato (note di acquisizione al protocollo ASR n. 391/2024, n. 392/2024, n. 396/2024, n. 400/2024, n. 401/2024, n. 402/2024, n. 405/2024) emerge la volontà di confermare il modello Hub & Spoke, confermando il ruolo di Centro MEC con funzioni di Hub al Centro emofilia e malattie rare del sangue presso l'unità operativa di Ematologia del P.O. di Pescara e il ruolo di Centro MEC con funzioni di Spoke all'unità operativa Servizio trasfusionale aziendale del P.O. di Chieti.

Relativamente all'unità operativa di Medicina Interna del P.O. di Teramo, sulla base dei pareri formulati da alcuni dei Componenti del Comitato si riconferma il ruolo di Centro operativo decentrato di assistenza, nelle more di una successiva verifica da condursi entro un anno, al fine di monitorare l'acquisizione di tutti i requisiti organizzativi e clinico-assistenziali necessari per i Centri MEC della rete Hub & Spoke. Di fatto viene segnalata la mancanza dei seguenti requisiti: elaborazione di protocolli che definiscono criteri da applicare per la ricerca; titolazione e l'eventuale follow-up dell'inibitore contro i fattori della coagulazione; adozione di protocolli in collaborazione con le reti di genetica; counseling genetico di primo livello ai pazienti ed alle famiglie; pianificazione ed organizzazione dei controlli; ricerca di inibitori e studio di fattibilità piastrinica. La non completa rispondenza ai requisiti organizzativi e clinico-assistenziali specifici della Rete MEC di fatto non invalida la sussistenza dei requisiti previsti da DGR n. 691/2021 già verificati. Pertanto, l'U.O. di Medicina Interna del P.O. di Teramo continua a garantire la presa in carico dei pazienti con malattia rara RDG020 nell'ambito della Rete regionale malattie rare.

Infine, per quanto attiene l'unità operativa di Ematologia del P.O. di L'Aquila, stante la dichiarata impossibilità all'esercizio della funzione di Centro operativo decentrato di assistenza, se ne conferma l'esclusione dalla Rete MEC.

In definitiva, l'aggiornamento della Rete MEC è il seguente:

- **Centro MEC con funzioni di Hub:** Centro emofilia e malattie rare del sangue del P.O. di Pescara.
- **Centro MEC con funzioni di Spoke:** Servizio trasfusionale aziendale del P.O. di Chieti.
- **Centro operativo decentrato di assistenza con funzioni aggiuntive,** quali la presa in carico globale del paziente e possibilità di redigere certificato di esenzione: U.O. Medicina Interna del P.O. di Teramo.