

AGGIORNAMENTO DELLA GOVERNANCE DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE



INDICE

1. PREMESSA	3
2. CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE	3
2.1 Definizione	3
2.2 Funzioni	4
2.3 Standard organizzativi	5
2.4 Indicatori di verifica e monitoraggio	5
2.5 Disposizioni attuative	6
3. CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALE	6
3.1 Definizione	6
3.2 Funzioni	7
3.3 Criteri per la valutazione dei centri di riferimento	8
3.4 Disposizioni attuative	8



1. PREMESSA

Con Deliberazione della Giunta Regionale n. 808 del 22.12.2017, la regione Abruzzo, in ottemperanza al contesto normativo nazionale vigente, ha definito la Rete regionale per le malattie rare e Screening Neonatale Esteso.

In attuazione alle disposizioni dell'atto giuntale, la Rete regionale delle malattie rare è stata sottoposta ad una serie di attività di monitoraggio per la verifica della sussistenza dei requisiti richiesti con conseguente aggiornamento della rete stessa, come da Delibere di Giunta Regionale n. 717/2019, DGR n. 691/2021, DGR n. 375/2023 e DGR n. 73 del 31/01/2024.

La Rete regionale delle malattie rare si compone di Centri di Riferimento e del Centro di Coordinamento delle malattie rare, quest'ultimo individuato da DGR n. 73/2024 presso la UOC di Pediatria del Presidio Ospedaliero di Pescara e svolge la propria funzione attraverso lo Sportello malattie rare e metaboliche della ASL di Pescara.

Il documento di riordino della Rete Nazionale per le malattie rare, di cui all'Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, disciplina i compiti e le funzioni dei Centri di Riferimento e del Centro di Coordinamento.

La Regione Abruzzo, con DGR n. 73/2024 ha recepito quanto disposto dall'Accordo sopra richiamato ed ha provveduto ad aggiornare la Rete regionale delle malattie rare.

Tuttavia, l'assetto della Rete delineato presenta delle criticità, messe in evidenza sia da parte dei ministeri affiancanti che dalle Associazioni¹ che operano in materia di malattie rare.

Pertanto, lo scopo del presente documento è quello di andare a revisionare ed aggiornare la governance della Rete regionale delle malattie rare, al fine di garantire una strategia integrata, di sistema, centrata sui bisogni assistenziali della persona affetta da malattia rara, tenendo conto sia dell'attuale normativa nazionale che delle esperienze già maturate in Abruzzo in tema di malattia rara.

2. CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE

2.1 Definizione

Il Centro di Coordinamento Regionale, in linea con quanto disposto dal Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026, è una struttura con funzioni prettamente organizzative, di supporto, di raccordo, che non svolge attività di diagnosi e presa in carico del paziente, attività che sono invece peculiari per i Centri di Riferimento per le specifiche Malattie Rare.

Il Centro di Coordinamento è unico ed è supportato dall'Agenzia Sanitaria Regionale (ASR) per specifiche linee di attività quali: a) monitoraggio ed aggiornamento della Rete regionale; b) gestione del Registro regionale delle malattie rare; c) curare i rapporti con il Ministero della Salute, l'Istituto

¹ Associazione Progetto Noemi ODV ETS, Associazione Cromosoma della Felicità, Associazione Carrozzine Determinate, Forum Malattie Rare, Associazione Insieme per Silvia SCCN2A, Associazione Cistite Interstiziale.

Superiore di Sanità; d) coordinare con il supporto del Gruppo Tecnico, del Centro di Coordinamento regionale e dei rappresentanti dei Centri di Riferimento l'elaborazione di PDTA per le malattie rare.

2.2 Funzioni

Il Centro di Coordinamento regionale 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.

Inoltre, resta in capo al Centro di Coordinamento la funzione di validazione dei 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.

Decade la funzione attribuita precedentemente al Centro di Coordinamento, relativa alla *"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"*, in quanto tali funzioni, come espressamente rilevato dai ministeri affiancati, non sono quelle proprie di un Centro di Coordinamento che, ovviamente, non dispone delle competenze richieste ai Centri di riferimento.



Pertanto, sono da considerarsi valide le certificazioni rilasciate da altre strutture della Rete nazionale delle malattie rare.

Infine, in osservanza con quanto disposto dal verbale del Comitato Nazionale malattie rare, per le malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico, il Centro di Coordinamento deve provvedere anche a coordinare i Centri di riferimento nella loro attività di definizione di accordi interregionali, secondo protocolli condivisi e con le modalità di coinvolgimento e collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari.

2.3 Standard organizzativi

Il Centro di Coordinamento deve essere una struttura autonoma, in grado di dare attuazione a tutte le linee di attività specifiche del Centro come sopra riportate, attraverso personale e linee telefoniche dedicate.

Tabella 1. Standard organizzativi del Centro di Coordinamento regionale.

1	Struttura autonoma con spazi dedicati ed esclusivi.
2	Personale dedicato ² : - referente medico per l'età pediatrica; - referente medico per l'età adulta; - infermiere case manager; - psicologo; - segreteria.
3	Linea telefonica dedicata, con numero verde, disponibile almeno 3 ore/giorno dal lunedì al venerdì.

2.4 Indicatori di verifica e monitoraggio

Il Centro di Coordinamento è sottoposto ad una verifica attraverso il monitoraggio di un set di indicatori, quali:

- percentuale di validazione dei Piani Terapeutici provenienti da Centri extra-regionali: 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 e supporto 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.

² Il personale dedicato dovrà possedere documentata esperienza nel campo delle malattie rare.



2.5 Disposizioni attuative

Data la strategicità della funzione rivestita dal Centro di Coordinamento, considerata l'importanza di garantire la continuità assistenziale nella fase di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, appare necessario che il Centro di Coordinamento trovi un'allocatione più rispondente alle funzioni che esso svolge, e che comunque rimanga in capo alla ASL di Pescara, alla luce dell'expertise già maturata e dei risultati positivi registrati all'esito delle attività di monitoraggio. La ASL, pertanto, è tenuta ad assicurare gli standard organizzativi sopra delineati.

Infine, si ribadisce che il Centro di Coordinamento **NON** svolge attività clinica, ma la medesima viene svolta nell'ambito della UOC di Pediatria del PO di Pescara, quale Centro di Riferimento per specifiche malattie rare per le quali risulta accreditato (ex DGR n. 73/2024), anche attraverso attività ambulatoriale o di DH dedicato. Al fine di garantire la tutela esclusiva dei pazienti ed assicurare la necessaria continuità assistenziale appare opportuno prevedere che i referenti medici del Centro di Coordinamento assicurino un periodo di affiancamento e formazione del personale che svolgerà attività clinica.

La ASL di Pescara, entro 20 giorni dalla pubblicazione della Delibera di Giunta Regionale, dovrà formalizzare con Deliberazione Aziendale indicando la sede del Centro di Coordinamento regionale malattie rare, il personale assegnato al Centro ed in particolare il referente medico per l'età pediatrica ed il referente medico per l'età adulta, e le modalità di accesso al Centro. La Deliberazione Aziendale dovrà essere tempestivamente trasmessa all'ASR Abruzzo per la presa d'atto.

3. CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALE

3.1 Definizione

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.

I Centri di riferimento hanno una funzione clinica di diagnosi e definizione del piano di presa in carico del paziente in qualità di strutture esperte.

I Centri devono sviluppare e mantenere legami formali con la restante rete territoriale e avere un'organizzazione che favorisca il processo di transizione tra età pediatrica e adulta, fenomeno che interessa sempre più un numero consistente di malati.

L'individuazione dei Centri di Riferimento avviene sulla base di criteri oggettivi e in coerenza con i requisiti stabiliti dalle disposizioni normative nazionali e regionali riportate nel paragrafo 3.3 del presente documento.



3.2 Funzioni

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.

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.

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 rare³, 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.

³ Come previsto al paragrafo 3.1 del documento tecnico allegato alla DGR 808/2017, ogni ASL può attivare uno Sportello dedicato alle Malattie Rare con funzione di front-office.

3.3 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.

3.4 Disposizioni attuative

Considerato quanto sopra esposto, coerentemente con i contenuti del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, i Centri di Riferimento regionali saranno identificati per gruppi di patologie, strutturati come unità funzionali ciascuna comprendente più Unità Operative.

Sarà avviato l'aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare, accreditando i Centri per gruppi di malattia rara, così come previsti dall'Allegato 7 del DPCM 12.1.17, e secondo modalità che saranno stabilite dall'ASR, dal Centro di Coordinamento e dal Gruppo Tecnico Regionale delle malattie rare.

Inoltre, si conferma la disposizione normativa già vigente al paragrafo 3.1 del Documento Tecnico allegato alla DGR n. 808/2017, la quale stabilisce che ciascuna ASL ha facoltà di attivare uno Sportello dedicato alle Malattie Rare, con funzione di front-office.

L'aggiornamento della Rete malattie rare verrà effettuato entro un anno dalla pubblicazione sul BURAT del presente documento tecnico.

