Regione Campania
Il Commissario ad Acta per l'attuazione
del Piano di rientro dai disavanzi del SSR campano
(Deliberazione Consiglio dei Ministri 10/07/2017)

DECRETO N. 48 DEL 27/10/2017

OGGETTO: *Approvazione Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro (acta vii)*

VISTA la legge 30 dicembre 2004 , n. 311 recante " Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2005) e, in particolare, l'art. 1, comma 180, che ha previsto per le regioni interessate l'obbligo di procedere, in presenza di situazioni di squilibrio economico finanziario, ad una ricognizione delle cause ed alla conseguente elaborazione di un programma operativo di riorganizzazione, di riqualificazione o di potenziamento del Servizio sanitario regionale, di durata non superiore ad un triennio;

VISTA l'Intesa Stato-Regioni del 23 marzo 2005 che, in attuazione della richiamata normativa, pone a carico delle regioni l'obbligo di garantire, coerentemente con gli obiettivi di indebitamento netto delle amministrazioni pubbliche, l'equilibrio economico-finanziario del servizio sanitario regionale nel suo complesso, realizzando forme di verifica trimestrale della coerenza degli andamenti con gli obiettivi assegnati in sede di bilancio preventivo per l'anno di riferimento, nonché la stipula di un apposito accordo che individui gli interventi necessari per il perseguimento dell'equilibrio economico, nel rispetto dei livelli essenziali di assistenza;

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale della Campania n. 460 del 20/03/2007 *" Approvazione del Piano di Rientro dal disavanzo e di riqualificazione e razionalizzazione del Servizio sanitario Regionale ai fini della sottoscrizione dell'Accordo tra Stato e Regione Campania ai sensi dell'art. 1, comma 180, della legge n. 311/2004";*

VISTA la Deliberazione del Consiglio dei Ministri in data 24 luglio 2009 con il quale il Governo ha proceduto alla nomina del Presidente pro tempore della Regione Campania quale Commissario ad Acta per l'attuazione del piano di rientro dal disavanzo sanitario ai sensi dell'art. 4, comma 2, del DL 1 ottobre 2007, n. 159, convertito con modificazioni dalla L. 29 novembre 2007, n. 222;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri dell'11 dicembre 2015, con la quale sono stati nominati quale Commissario ad Acta il dott. Joseph Polimeni e quale Sub Commissario ad acta il Dott. Claudio D'Amario;

VISTA la deliberazione del Consiglio dei Ministri del 10/07/2017 con la quale, all'esito delle dimissioni del dott. Polimeni dall'incarico commissariale, il Presidente della Giunta è stato nominato Commissario ad Acta per l'attuazione del vigente piano di rientro dal disavanzo del SSR Campano, secondo i programmi operativi di cui all'articolo 2, comma 88, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 e *ss.mm.ii.*;

VISTA la richiamata deliberazione del Consiglio dei Ministri del 10/07/2017, che:

- assegna "al Commissario ad acta l'incarico prioritario di attuare i Programmi operativi 2016-2018 e gli interventi necessari a garantire, in maniera uniforme sul territorio regionale, l'erogazione dei livelli essenziali di assistenza in condizioni di efficienza, appropriatezza, sicurezza e qualità, nei termini indicati dai Tavoli tecnici di verifica, nell'ambito della cornice normativa vigente";
- individua, nell'ambito del più generale mandato sopra specificato, alcune azioni ed interventi come *acta* ai quali dare corso prioritariamente e, segnatamente, al punto *vii) "attuazione degli interventi rivolti all'incremento della produttività e della qualità dell'assistenza erogata dagli enti del Servizio Sanitario Regionale*";

RICHIAMATA

- la sentenza del Consiglio di Stato n. 2470/2013 secondo cui, " *nell'esercizio dei propri poteri, il Commissario ad acta agisce quale organo decentrato dello Stato ai sensi dell'art. 120 della Costituzione, che di lui si avvale nell'espletamento di funzioni d'emergenza stabilite dalla legge, in sostituzione delle normali competenze regionali, emanando provvedimenti qualificabili come "ordinanze emergenziali statali in deroga", ossia "misure straordinarie che il commissario, nella sua competenza d'organo statale, è tenuto ad assumere in esecuzione del piano di rientro, così come egli può emanare gli ulteriori provvedimenti normativi, amministrativi, organizzativi e gestionali necessari alla completa attuazione del piano di rientro*";

PREMESSO:

a) che con DM 18 maggio 2001, n° 279 il Ministero della Salute ha approvato il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n° 124";
b) che il citato DM n° 279/01 all'art. 2, comma 1 prevede:
    - l'istituzione di una Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
    - che tale Rete sia costituita da Presidi accreditati appositamente individuati dalle Regioni per erogare prestazioni diagnostiche e terapeutiche;
    - che i Presidi Regionali della Rete per le malattie rare devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie rare o i 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;
c) che con DGR n. 1362 del 21/10/2005, e successive DGRC n. 400 del 23/3/2010 e DGRC n. 61 del 10/3/2014, la Giunta della Regione Campania ha approvato e individuato, in via provvisoria, i presidi di riferimento regionale per malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001 n. 279;
d) che la Giunta Regionale con D.G.R. n. 190 del 24/5/2011 ha istituito un Gruppo Tecnico di Lavoro composto da esperti in Malattie Rare con il compito di individuare sul territorio regionale i Presidi di Riferimento specifici per le malattie o per gruppi di malattie rare sulla base dei criteri proposti dal Ministero e di definire e organizzare il flusso informativo per il Registro Nazionale delle Malattie Rare;
e) che con DCA n. 34 del 18/5/2016 è stato Recepito l'Accordo Stato – Regioni del 16 ottobre 2014 relativo al "Piano Nazionale per le Malattie Rare";

RITENUTO necessario:

a. contribuire al miglioramento dell'assistenza alle persone con malattie rare, anche attraverso l'ottimizzazione delle risorse disponibili;
b. rendere più efficaci ed efficienti i servizi sanitari per la prevenzione e l'assistenza, assicurando equità di accesso e riducendo le diseguaglianze sociali;
c. rendere omogeneo il processo diagnostico-terapeutico;

d. individuare le iniziative da adottare nei settori della ricerca, della formazione e dell'informazione;
e. promuovere le attività di monitoraggio, potenziando le azioni del registro regionale;

RITENUTO, a tal fine,

di dover procedere all'approvazione del Piano Regionale per le Malattie Rare e del Percorso diagnostico assistenziale del malato raro, elaborati dal Gruppo di Esperti Regionali in Malattie Rare nominati in attuazione della citata DGRC n. 190 del 24.5.2011 che, in coerenza con il Piano Nazionale per le malattie Rare, prevedono una strategia integrata, globale e di medio periodo per la Campania sulle Malattie Rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia, e ne delineano il percorso di diagnosi ed assistenza tenuto conto delle esperienze maturate nel quadro delle indicazioni nazionali ed europee;

VISTO
a. il DM 18 maggio 2001, n° 279 "*Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n° 124*";
b. il DPCM del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502";

Alla stregua della istruttoria tecnico-amministrativa effettuata dalla Direzione Generale per la Tutela della Salute e il Coordinamento con il SSR;

per quanto sopra esposto in premessa e che qui si intende integralmente riportato:

DECRETA

per tutto quanto espresso in premessa che qui si intende integralmente riportato:

1. di **approvare** il Piano Regionale per le Malattie Rare ed il documento "Percorso Diagnostico Assistenziale del Malato Raro" che allegati al presente provvedimento ne formano parte integrante e sostanziale;
2. di **demandare** alla Direzione Generale Tutela della Salute i successivi adempimenti di competenza;
3. di **trasmettere** il presente provvedimento ai Ministeri affiancanti, riservandosi di adeguarlo alle eventuali osservazioni formulate dagli stessi;
4. di **inviare** il presente decreto al Capo di Gabinetto del Presidente della Giunta Regionale della Campania, alla Direzione Generale per la Tutela della Salute e il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale, a tutte le Aziende Sanitarie del S.S.R., ai Presidi di riferimento regionale, ed al BURC per la pubblicazione

Il Direttore Generale
per la Tutela della Salute
Avv. Antonio Postiglione

Il Sub-Commissario
Dr. Claudio D'Amario

DE LUCA

ALLEGATO 1

PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE DEL MALATO RARO

Definizione

Le malattie rare sono patologie che si presentano, secondo la Comunità Europea, con una frequenza di circa 1 caso su 2000 persone (5 casi ogni 10.000 persone). Ad oggi, le stime parlano di un numero variabile tra 5000 ed 8000 patologie, che colpiscono circa il 6-8% della popolazione. Sono nella maggioranza malattie genetiche/ereditarie, malformazioni congenite, malattie del sistema immune, tumori rari, che si presentano maggiormente, ma non esclusivamente in età pediatrica.

Rilevanza

Tali patologie sono generalmente definite come *orfane*. Infatti per diversi anni, l'attenzione sanitaria, dei colossi farmaceutici, e piu' in generale mediatica, si è concentrata su patologie comuni, acute o croniche invalidanti, lasciando questo settore orfano di interesse e con scarse possibilità di sviluppo. Negli ultimi, grazie anche all'ausilio delle associazione, anni questa tendenza si sta progressivamente invertendo, e il settore farmaceutico e la politica comunitaria europea stanno pian piano "adottando" tali patologie.

Alcune sono realmente rare (prevalenza di 1:100.000 o anche meno, con sporadici casi descritti in letteratura), e questo ha implicazioni pratiche: si stima che un medico generico nella sua esperienza ha una probabilità di vedere 1 caso (o meno) per anno, e questo riduce notevolmente la sua capacità di riconoscimento, favorendo una *migrazione* sanitaria (spesso questi pazienti consultano un numero elevato di medici e/o specialisti nell'ambito della stessa regione, nazione o talora) che implica costi elevati e non sempre ha risultati aspettati (non esistono centri di eccellenza, né una cura conosciuta e basata sulle evidenze scientifiche per tutte le patologie rare). Per tale motivo, tali pazienti possono trovarsi in una condizione di *isolamento e vulnerabilità,* e spesso lo stesso nucleo familiare risente fortemente del disagio fisico e psicologico, nonché del peso economico legato alla *disabilità* ed alla *complessità* della patologia. D'altra parte, una diagnosi precoce permette laddove possibile un intervento precoce, che puo' rivelarsi in casi selezionati determinante per la prognosi. Molti di questi pazienti ad oggi raggiungono l'età adulta, ed un nodo cruciale sta diventando la *gestione della fase di transizione tra l'età pediatrica e quella adulta.*

Percorso Diagnostico - Assistenziale (PDA)

Sulla base di queste premesse, il percorso diagnostico assistenziale (PDA)* di un paziente con patologia rara deve tenere conto di una serie di fattori:

-*rarità* e *complessità* della patologia, che condiziona spesso un ritardo diagnostico;

-*fragilità* del paziente,

-*onerosità* delle cure

-*disabilità* cronica (laddove non letale per ritardo o assenza di cure)

*NOTA: A questo proposito, è giusto distinguere un PDTA (programma diagnostico terapeutico assistenziale) inteso come l'insieme delle azioni necessarie per il corretto inquadramento diagnostico e terapeutico specifico per ogni malattia rara, secondo le EBM disponibili in letteratura, dal *PDA* inteso come il *disegno organizzativo delle procedure*, volte ad ottimizzare la presa in carico del paziente. Procedure che definiscano i percorsi degli

interventi, tra medicina del territorio, centri accreditati, ospedali e ASL, attraverso una integrazione dei servizi.

Il PDA del malato raro, inteso come modello organizzativo di diagnosi precoce e di presa in carico del paziente, è l'oggetto di questo documento allegato al PIANO REGIONALE MALATTIE RARE e che sviluppa gli obiettivi indicati nella bozza del PIANO SANITARIO NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE 2013-2016, definendo un ***percorso ideale*** per il malato raro, calato nella realtà clinico-assistenziale ed economico sanitaria della Regione Campania.

Percorso del Malato Raro in CAMPANIA

I FASE: Sospetto Clinico.

Ogni medico che abbia un sospetto di malattia rara, quale Pediatra di Libera Scelta (PLS) e Medico di Medicina Generale (MMG) (*CASE MANAGERs*), Centro Nascita o Reparto Ospedaliero farà riferimento ai centri di riferimento accreditati regionali che si occupano di MR, in collaborazione con SANIARP, la Regione sta studiando la realizzazione di piattaforme informatizzate di supporto e collegamento territorio → centri accreditati.

II FASE: Iter Diagnostico

Dopo la *valutazione specialistica ambulatoriale* da parte dello specialista in m. rare (*DISEASE MANAGER*), il medico del centro di riferimento fornisce un documento al paziente, comunicando al collega inviante il suo orientamento. Il successivo iter diagnostico potrà essere:-

-interno al presidio: la diagnosi è possibile già in primo accesso (*diagnosi molto precoce*), o sono necessarie indagini che possono essere effettuate nello stesso presidio di riferimento (approfondimento diagnostico), a secondo della complessità attraverso accesso in day service/day hospital/ricovero del paziente/PACC. Il *CASE MANAGER* sarà informato degli esiti e condividerà con il *DISEASE MANAGER* i passaggi necessari del processo diagnostico.

-esterno al presidio: dopo la prima valutazione, c'è il sospetto di malattia rara, ma sono necessari esami gestibili sul territorio, o eventuale valutazione in altro presidio di riferimento (approfondimento diagnostico). Nel modulo di invio, riservato tra operatori, il medico del centro di riferimento (*DISEASE MANAGER*) invierà al collega curante (*CASE MANAGER*) il programma con la spiegazione del sospetto e gli elementi per approfondire il caso. Il *CASE MANAGER* gestirà il programma degli esami prescritto (con codice di sospetto malattia rara: R99) e invierà, con le stesse modalità del primo accesso, una nuova richiesta di valutazione ambulatoriale.

III FASE: Diagnosi

La fase di diagnosi, dopo un tempo ed un numero variabile di valutazioni cliniche, richiede:

-comunicazione della diagnosi al paziente: questo va fatto da personale specializzato (*DISEASE MANAGER* e/o *genetic counsellor o* psicologi clinici*)* e nelle modalità previste dalle linee guida specifiche per patologia;

-certificazione del paziente: dopo la comunicazione, il *DISEASE MANAGER* ha il compito di *certificare la diagnosi* sul Registro Regionale delle M. Rare

- la condivisione: è fondamentale la condivisione tra CASE MANAGER e DISEASE MANAGER,

che in futuro seguirà piattaforme definite in collaborazione tra la Regione e SANIARP.

FASE IV - Presa in Carico

Una volta effettuata e comunicata la diagnosi, il *DISEASE MANAGER* insieme al *CASE MANAGER* ha il compito di definire un *Piano Assistenziale Individualizzato (PAI)* per il malato raro, anche attraverso supporti informatici SANIARP nel prossimo futuro. In questo piano saranno indicate:

-temporalità valutazione mediche generali e specialistiche (f*ollow-up*)

-necessità di indagini non invasive/invasive

-necessità di interventi riabilitazione specifica

-necessità di assistenza domiciliare

-necessità speciali (*special needs*) a livello scolastico e/o lavorativo

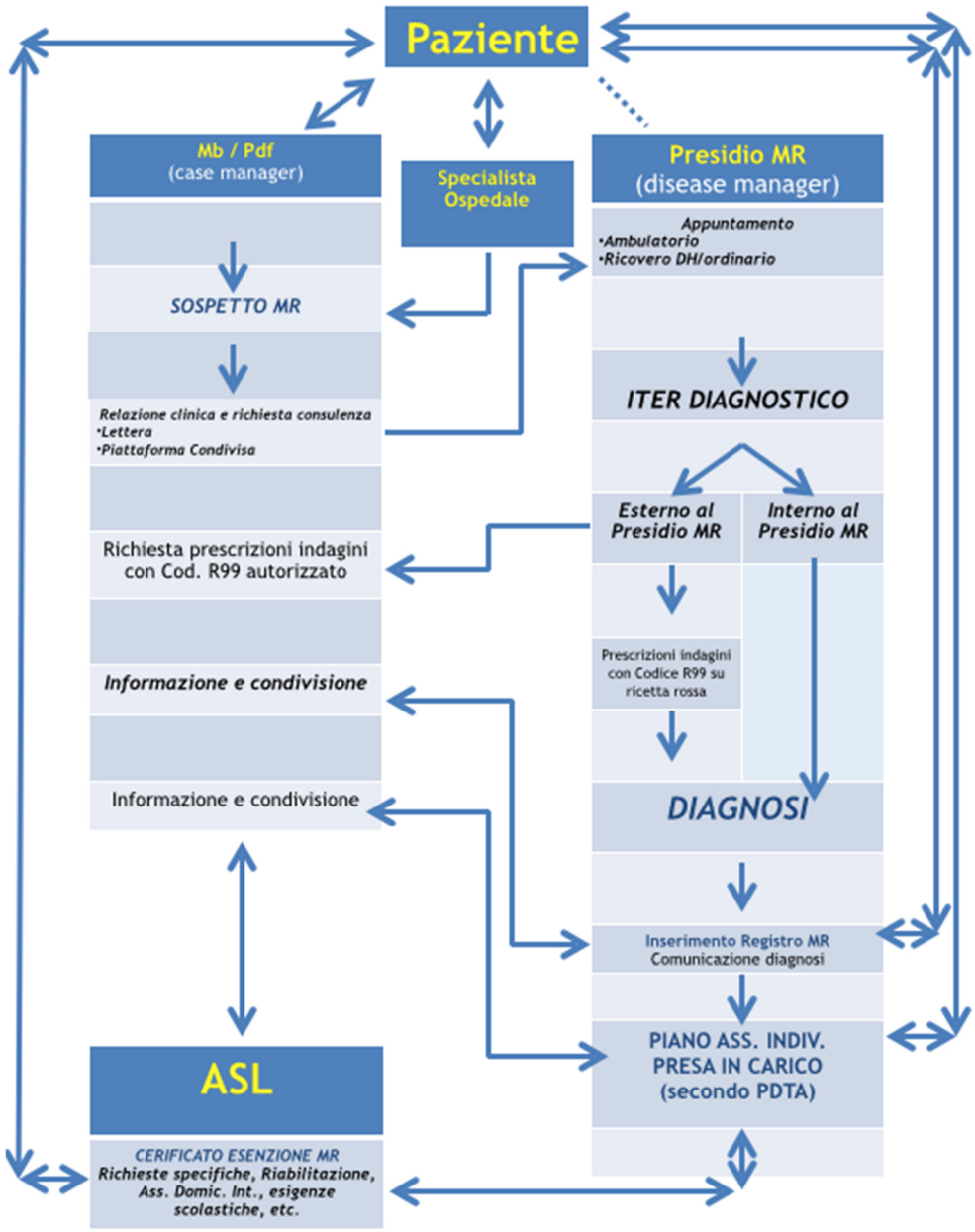
Gli interventi previsti dal PAI sono attuati preferibilmente dagli ospedali o università e dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita del paziente. Le ASL riconoscono i centri accreditati come enti abilitati a prescrivere programmi terapeutici, riabilitativi, farmaci, presidi ortesici ecc… Non è necessario un ulteriore controllo ASL per queste prescrizioni.
Il *CASE MANAGER* è abilitato a prescrivere su ricettario regionale quanto definito nel PAI che ha condiviso.

Transizione Età pediatrica-adulta

Una menzione a parte merita il processo di transizione tra l'età pediatrica e quella adulta. Non esiste ad oggi una formula universalmente riconosciuta, e tutto va calato nel contesto politico-geografico regionale e locale. Il modello che noi proponiamo è un "*modello flessibile*", che si basa su semplici passaggi.

Per facilitare la continuità assistenziale nella fase di transizione, il PLS affida il paziente al MMG (che diventa il *CASE MANAGER*) con la documentazione relativa al caso in suo possesso. Contestualmente il Presidio (che ha seguito il soggetto pediatrico invia al referente della stessa patologia per l'adulto (neurologo, nefrologo, cardiologo, etc), che diventa il *DISEASE MANAGER*. Questa transizione avviene in maniera graduale e con una fase di sovrapposizione iniziale facilitata dalla presenza di supporti informatici quali: cartella clinica personalizzata e la realizzazione di ambulatori di transizione.

Laddove esistano realtà in cui la transizione è gestita in maniera interna dalle strutture (Genetica Medica; ambulatori in cui pazienti pediatrici ed adulti sono gestiti dallo stesso *DISEASE MANAGER*, etc), il paziente rimane in affidamento allo stesso centro (continuità assistenziale).


Paziente
Mb / Pdf
(case manager)
Specialista
Ospedale
Presidio MR
(disease manager)
Appuntamento
•Ambulatorio
•Ricovero DH/ordinario
SOSPETTO MR
ITER DIAGNOSTICO
Relazione clinica e richiesta consulenza
•Lettera
•Piattaforma Condivisa
Esterno al
Presidio MR
Interno al
Presidio MR
Richiesta prescrizioni indagini
con Cod. R99 autorizzato
Prescrizioni indagini
con Codice R99 su
ricetta rossa
Informazione e condivisione
Informazione e condivisione
DIAGNOSI
Inserimento Registro MR
Comunicazione diagnosi
PIANO ASS. INDIV.
PRESA IN CARICO
(secondo PDTA)
ASL
CERIFICATO ESENZIONE MR
Richieste specifiche, Riabilitazione,
Ass. Domic. Int., esigenze
scolastiche, etc.

PROPOSTA DI PIANO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Obiettivi del Piano e monitoraggio (modalità e strumenti)

L'Obiettivo principale del Piano è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per la Campania sulle MR, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni nazionali e europee.
Con la consulenza del Gruppo tecnico di lavoro Esperti malattie Rare la Regione Campania si propone di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, ricerca, tutela e promozione sociale, formazione, informazione e sistema informativo e indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle MR.

AZIONI DA IMPLEMENTARE

Sono di seguito individuate le azioni da implementare ed i fondamentali strumenti da adottare nelle specifiche aree.

1. Rete

L'implementazione e la qualificazione della rete regionale dovranno procedere nell'ambito di una pianificazione, in relazione alla prevalenza delle singole malattie e dei gruppi di malattia, tenendo conto delle valutazioni inerenti all'attività delle singole strutture/Presidi del SSR e della loro esperienza documentata attraverso le casistiche e i dati di attività e di produzione scientifica.
Per garantire che la rete sia efficace nel realizzare la presa in carico multidisciplinare complessiva dei pazienti con MR potranno essere utilizzati strumenti organizzativi, quali accordi specifici tra le Regioni, volti a realizzare "alleanze/coalizioni" almeno per le malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico. Gli accordi interregionali potranno definire le modalità di relazione tra le singole strutture/Presidi, in particolare per la gestione delle MR meno frequenti (ultrarare), secondo un'articolazione condivisa di competenze e responsabilità, comprese le modalità di coinvolgimento e di collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari.
Oltre a garantire che l'assistenza ai pazienti con MR sia erogata nelle strutture competenti e qualificate, questa pianificazione dovrà minimizzare le differenze nell'offerta dei servizi e nella loro accessibilità nelle diverse aree della Regione, comunque privilegiando il trasferimento al territorio, quando ciò sia possibile. I Presidi individuati e monitorati dovranno ricevere adeguate risorse strumentali e umane, considerando anche la loro capacità di attrazione, al fine di garantire la loro attività nel tempo. Si raccomanda l'attivazione di *équipe* multidisciplinari, laddove possibile nello stesso presidio della rete, attraverso modalità adeguate di finanziamento e di incentivazione.

Il piano regionale si propone quindi il raggiungimento dei seguenti obiettivi complessivi e intermedi:

OBIETTIVO COMPLESSIVO
Individuazione di reti assistenziali per garantire la presa in carico dei soggetti con malattia rara.

Lo sviluppo della rete per le malattie rare prevede la realizzazione di un modello assistenziale basato sulla presa in carico da parte del presidio di riferimento, in collaborazione con le strutture assistenziali del territorio di residenza, con il medico di medicina generale ed il pediatra di famiglia.

Nella creazione della rete assistenziale per le singole condizioni si terrà conto delle competenze già esistenti nei presidi che fanno parte della rete regionale per le malattie rare, anche se non sono accreditati come presidi di riferimento per le specifiche condizioni, al fine di realizzare la presa in carico multidisciplinare, avvalendosi, ove disponibili, di competenze specialistiche, trasversali a più patologie, per garantire in ambito regionale il follow-up di specifiche complicanze, coordinato e gestito dal *patient manager ovvero "colui che ha la responsabilità di pianificare il percorso diagnostico dando continuità e assistenza nel percorso clinico del paziente"* presso il presidio di riferimento. Per le patologie ultrarare, ed in assenza di specifiche competenze in regione Campania, si prevederà invece una organizzazione basata su alleanze/convenzioni con specialisti di altre regioni, per assicurare la presa in carico multidisciplinare, sempre coordinata dagli specialisti di riferimento a livello regionale, e per minimizzare la migrazione extra-regionale.
Inoltre, al fine di migliorare la distribuzione sul territorio regionale di strutture di riferimento intermedie tra il/i presidio/i di riferimento accreditato/i e le strutture sociosanitarie del territorio e l'integrazione dei diversi operatori a vari livelli, saranno intraprese opportune iniziative di formazione.

Nell'ambito dei compiti di programmazione sanitaria, per l'implementazione della rete, la Regione si avvarrà del supporto tecnico, oltre che di specialisti esperti, del centro di coordinamento regionale sulla base dei compiti istituzionali ad esso affidati, quali la gestione del registro regionale delle malattie rare, il coordinamento dei presidi territoriali della rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi, la promozione dell'informazione al cittadino e della formazione degli operatori; la collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre regioni; la collaborazione con le associazioni no profit operanti specificatamente nel campo delle malattie rare.

OBIETTIVI INTERMEDI

1. Revisione presidi accreditati
2. Individuazione di referenti per le M.R. per i presidi di riferimento, le ASL ed i distretti
3. Raccolta di documentazione e dati
4. Informatizzazione di ASL, uffici distrettuali e farmacie territoriali

AZIONI

Allo scopo di realizzare e rendere operativa in Regione Campania la rete per le malattie rare sarà necessario mettere in atto le seguenti azioni:

1. perseguire l'identificazione delle strutture/Presidi della rete delle MR utilizzando criteri comuni e condivisi, in armonia con quanto definito a livello europeo dall'EUCERD per gruppi omogenei di malattie e secondo una distribuzione regionale o sovra regionale in relazione alla prevalenza della patologia. Tali presidi dovranno avere ampio bacino d'utenza, volumi di attività significativi e *performance* appropriate, sviluppare la ricerca clinica, avere legami formali con la restante rete territoriale e mantenere memoria della storia clinica del paziente anche nel passaggio tra l'età pediatrica e l'età adulta, agevolare il collegamento funzionale delle strutture/presidi tra loro e con le altre strutture e i servizi coinvolti per la presa in carico dei pazienti, per garantire la continuità assistenziale. I Presidi dovranno collaborare con le organizzazioni dei pazienti in modo da tenere in considerazione il punto di vista degli stessi.
2. Inoltre, da giugno 2016, con la creazione dei network di assistenza europea (European Reference Network) , la Campania è stata proiettata nel panorama internazionale con una serie di "healthcare providers" (centri di riferimento) che sono stati accettati come "core members", dopo aver ricevuto un "endorsement" ministeriale, nelle reti europee. La creazione di protocolli e percorsi omogenei ed integrati (condivisi anche con le associazioni di riferimento e con il Forum Regionale M. Rare e con la realizzazione di collegamenti con altri centri di riferimento regionali -rete intraregionale- nazionali -rete interregionale- ed europei -rete europea), consentirà al soggetto affetto da malattia raro un accesso più' rapido ed una gestione efficiente e condivisa (secondo le linee guida e le più' recenti indicazioni della evidence based medicine) delle patologie più' rare e complesse.

3. effettuare la valutazione periodica dei Presidi/strutture basata sia su indicatori di attività e di risultato, sia sulla soddisfazione del paziente, anche con la partecipazione delle Associazioni e mediante procedure di audit esterni, sul modello di quanto già attuato in diversi paesi della UE e rivedere l'elenco presidi accreditati, considerando anche una nuova organizzazione.

4. esplicitare i criteri per la revisione dei Presidi della rete delle malattie rare, attualmente accreditati in via provvisoria, su proposta del Gruppo tecnico di lavoro Esperti in malattie Rare della Regione Campania.

5. Definire un'organizzazione della rete a tre livelli: 1. definizione degli hub già identificati dalla Regione, con cui definire tavoli di discussione per la creazione di network; 2. rete centro riferimento-territorio ("hub & spoke"), che privilegi, ove possibile, il trasferimento al territorio (ospedali delle ASL), almeno per la somministrazione di terapie specifiche per la malattia rara e per le terapie di supporto e riabilitative, in base alla definizione dei piani terapeutici assistenziali individualizzati; 3. creazione di unità multifunzionali/multidisciplinari ("UNITS"): la logica è quella di creare un centro con più UO aziendali e/o interaziendali. Questa prospettiva risponde in pieno alla definizione di centro come unità funzionali composti da più UO, preferibilmente nello stesso ospedale, ma anche in ospedali diversi (e mantiene inalterato un eventuale e futuro up-grade del modello per "intensità di cure").

6. predisporre da parte del gruppo tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania i pareri tecnici necessari per l'approvazione di delibere regionali, relative all'assegnazione dei finanziamenti necessari per rendere operativa la rete, anche al fine di garantire adeguate risorse strumentali ed umane presso il centro di coordinamento, i presidi individuati e le ASL del territorio, secondo i compiti di ciascuno.

7. Rendere operativa un'organizzazione della rete, che preveda percorsi definiti nel periodo di transizione all'età adulta, coinvolgendo gli specialisti dell'adulto presso i presidi di riferimento, che dovranno proseguire la gestione di pazienti con malattia rara esordita e diagnosticata in età pediatrica, ma anche i medici di medicina generale che dovranno ricevere tra i loro assistiti soggetti con malattia rara diventati adulti, prevedendo tra l'altro la regolamentazione del passaggio dal PLS al MM, in modo da garantire la continuità assistenziale.

8. Completare la rete informatica tra le strutture coinvolte nell'assistenza ai pazienti con malattia rara, garantendo il collegamento tra presidi, uffici distrettuali e farmacie territoriali, per implementare il flusso informativo dei dati epidemiologici anche dalla periferia, anche ai fini della gestione e monitoraggio delle esenzioni e dell'erogazione dei farmaci orfani, per il controllo della spesa sanitaria.

9. incentivare tutte le iniziative di accordo e di cooperazione tra le Regioni tendenti a creare aree interregionali di intervento assistenziale progressivamente omogenee ed integrate.

10. utilizzare soluzioni tecnologiche per supportare la condivisione dell'informazione clinica (es. telemedicina, teleconsulto), per ridurre la mobilità dei pazienti e rendere disponibile la competenza e l'esperienza dei presidi di riferimento nelle sedi in cui si trova il paziente.

11. prevedere la sperimentazione e l'implementazione di nuovi strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei centri di riferimento

12. assicurare che la diffusione di pratiche assistenziali innovative dei malati rari rimanga sempre in un contesto di sicurezza e di provata efficacia, a tutela dei pazienti

13. utilizzare in maniera integrata i sistemi informativi di monitoraggio regionale (inclusi il Registro

regionale che dovrà avere anche la funzione di supporto all'assistenza) come elementi conoscitivi su cui orientare le politiche e le azioni di governo e di valutazione del sistema.

14. Integrare nella rete Regionale Malattie Rare, istituendo sistema hub & spoke, le reti MEC (malattie emorragiche congenite).

INDICATORI

1. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare per le quali viene identificata la rete assistenziale
2. Numero di uffici presso ASL e distretti e di farmacie per le quali viene realizzata la rete informatica
3. Numero di presidi per i quali viene individuata ed attivata l'*équipe* multidisciplinare per la diagnosi ed il follow-up di malattie rare ad elevata complessità e/o con disabilità

2. Registro Regionale Malattie Rare e flusso informativo

Stato attuale. La realizzazione del progetto n. 3, allegato alla legge finanziaria 2007 *"Attivazione del Registro regionale malattie rare"* da parte del Centro di Coordinamento per le malattie rare (CCMR) della regione Campania, è stata autorizzata dalla Regione Campania nel marzo 2010. A partire dal 29 dicembre 2010 è in corso l'attività collaborativa con la regione Veneto grazie alla convenzione tra il Centro di Coordinamento Regionale delle malattie rare presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II (per conto dell' Assessorato Regionale alla Sanità, rappresentato dall'Osservatorio Epidemiologico Regionale) ed il Centro Malattie Rare della regione Veneto. In questo modo la regione Campania è stata inserita in un network interregionale ed ha avuto accesso ad una metodologia di raccolta delle informazioni necessarie al registro già sperimentata in altre regioni italiane. Dal mese di maggio 2011 è stata avviata l'implementazione del sistema informatico con il collegamento dei Presidi di Riferimento Regionali al Centro di Coordinamento, in rete a sua volta con il sistema informatico dell'Istituto Superiore di Sanità, sede del Registro Nazionale delle Malattie Rare. Tutti i Presidi sono attivi in quanto risultano aver utilizzato il sistema di archiviazione. I dati dei pazienti con malattie rare presenti nel Registro Regionale campano al 31/12/ 2014 sono stati trasferiti al Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) presso l'ISS.

Il Registro regionale delle MR dovrà migliorare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, in armonia con i compiti istituzionali. A questo scopo, sarà necessario adottare tutte le misure necessarie a migliorare la qualità delle informazioni ed a produrre analisi utili a supportare gli interventi di sanità pubblica e a migliorare la pratica clinica. In particolare, si dovranno uniformare e standardizzare le procedure, i contenuti e le scadenze della raccolta dei dati dal registro regionale e interregionale al Registro Nazionale Malattie Rare.

OBIETTIVO COMPLESSIVO
Proseguimento delle attività del registro regionale campano attraverso il collegamento di tutti i Presidi accreditati e il collegamento delle AASSLL al sistema informatizzato e quindi ai Presidi della rete ed al consorzio inter-regionale. Tutto il prescritto e l'erogato verrà gestito sulla piattaforma regionale SANIARP.

OBIETTIVI INTERMEDI
Completamento del collegamento con le Farmacie dei Presidi e delle AA.SS.LL.

AZIONI

A) Il Centro di coordinamento sosterrà la formazione e l'informazione sia dei Certificatori presso i Presidi di riferimento sia dei referenti M.R. presso i presidi e le ASL;

B) Il Centro di Coordinamento Regionale, in stretto accordo con lo Staff Tecnico Operativo della Direzione Generale Tutela della Salute, medierà e sosterrà i contatti tra i referenti aziendali e informatici dei Presidi/AASSLL Campane e il Centro Malattie rare della regione Veneto per il collegamento al Registro Malattie Rare

3. Percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali

Da alcuni anni le Regioni e le Province autonome stanno affrontando le problematiche
legate alla assistenza per malattie rare, oltre che attraverso l'espletamento di attività ordinarie, anche mediante progetti per obiettivi di PSN ex art. 1, commi 34 e 34 bis legge 662/96. La Regione Campania intende implementare le suddette attività ed integrare le progettualità in atto, al fine di favorire la diffusione delle migliori pratiche diagnostico-terapeutiche.assistenziali.

OBIETTIVO COMPLESSIVO
Individuazione di percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali per malattie e/o gruppi di malattie rare.

OBIETTIVI INTERMEDI
1. Raccolta di documentazione per la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici basati sulle evidenze scientifiche
2. Identificazione e condivisione di un modello assistenziale per le malattie rare
3. Integrazione con la rete e adattamento dei percorsi alla realtà regionale

AZIONI
A) Il Gruppo tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania ha proposto il Percorso Diagnostico Assistenziale generale comune a tutte le patologie rare (All. 1 al presente Decreto Commissariale);
B) Il Gruppo Tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania, in accordo con il Centro di Coordinamento Regionale e lo Staff Tecnico Operativo della Direzione Generale Tutela della Salute, proporrà le malattie rare, per le quali si intende prioritariamente istituire nuovi modelli assistenziali intra e interaziendali;

C) Verranno costituiti gruppi di lavoro per definire protocolli condivisi relativamente ai percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali per le malattie rare. I gruppi di lavoro saranno costituiti da personale operante presso il Centro di Coordinamento Regionale, personale operante presso i presidi della rete regionale coinvolti nell'assistenza alle specifiche malattie, da operatori delle aziende sanitarie locali, sia presso gli ospedali che nei distretti e da una rappresentanza di pediatri di famiglia, medici di medicina generale e di associazioni di malati rari specifiche per la patologia in esame.

D) Si privilegeranno le azioni in grado di consentire la presa in carico delle persone con diagnosi di malattia secondo percorsi definiti e esplicitati nell'ambito delle reti di assistenza (dotazione di risorse e tempi di erogazione delle prestazioni) rendendo obbligatoria la redazione di un piano assistenziale individualizzato che deve tenere conto degli specifici bisogni assistenziali identificati in base alle individuali caratteristiche della persona (profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale) e perciò non definiti unicamente in base al paradigma standard della malattia.

E) Sarà creato un modello di transizione dall'età pediatrica all'età adulta per malattie rare ad elevata complessità, trasversale a più malattie o a gruppi di malattie rare. Potranno essere istituiti presso alcuni presidi della rete, divisi anche per area geografica, ambulatori multidisciplinari di transizione che avranno lo scopo di individuare sia il *patient manager* presso il presidio di riferimento sia il *patient manager* territoriale, di regola MMG e PLS. A livello territoriale, sarà studiato un modello per il passaggio di informazioni cliniche dal PLS

al MMG.

F) La Direzione Generale Tutela della Salute, in collaborazione con il Centro di Coordinamento Regionale, unitamente ai referenti dei presidi della rete regionale, si esprimerà sull'eventuale potenziamento di attrezzature di laboratorio e neurofisiologiche che si ritengono necessarie per il miglioramento dei percorsi diagnostici. In questa fase allargata verrà considerata la partecipazione di punti nascita al progetto degli screening neonatale per malattie metaboliche, effettuato presso i Centri che saranno individuati dalla Regione Campania;

G) Per garantire l'efficienza dell'iter diagnostico, si metteranno in atto tutte le azioni volte a ridurre il ritardo diagnostico, creando strumenti ed infrastrutture capaci di guidare ed orientare tutti i medici verso il sospetto di Malattia Rara (vedi sezione Formazione e Informazione). Qualora l'*iter* diagnostico richieda procedure che possono essere effettuate solo in unità operative non comprese tra quelle costituenti il presidio della Rete, sarà cura dello stesso presidio assicurare l'esecuzione delle indagini indispensabili, anche presso altre strutture del SSN dove potrà essere accertata e confermata la diagnosi. Tutti gli accertamenti diagnostici dovranno essere eseguiti secondo criteri supportati dalle evidenze scientifiche, di appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza.

H) Si svolgeranno incontri periodici con i referenti dei presidi di riferimento della rete regionale e rappresentanti di società medico-scientifiche e dei pazienti per aggiornare i percorsi diagnostico-terapeutici per malattie rare e monitorare la loro corretta operatività.

I) Per ogni PDTA identificato, sarà cura dei gruppi di lavoro identificare i Presidi della rete e possibilmente gli specialisti ai quali il malato raro potrà essere indirizzato per la soddisfazione dei propri bisogni diagnostici, assistenziali e terapeutici. Il modello Hub & Spoke potrà essere ugualmente applicato.

INDICATORI

1. Numero di malattie rare per le quali vengono individuati i percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali.
2. Individuazione ed attuazione di un modello di transizione dall'età pediatrica all'età adulta
3. Numero di ambulatori multidisciplinari di transizione che avranno individuato sia il *patient manager* presso il presidio di riferimento sia il *patient manager* territoriale.

4. Associazioni/ Empowerment

In considerazione del bagaglio di conoscenza delle Associazioni delle MR, si ritiene necessario che, a tutti i livelli, sia incentivata la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato ad una loro partecipazione ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari.
Nel percorso assistenziale, dovrà essere perseguita l'inclusione del paziente e/o dei suoi familiari in tutte le decisioni che lo riguardano mediante l'uso di un linguaggio comprensibile e condiviso; la rilevazione sistematica dei bisogni dovrà essere effettuata tramite il coinvolgimento dei pazienti e dei loro familiari.
Particolare attenzione dovrà essere data al rispetto del diritto all'informazione, alla formazione e alla partecipazione sociale.

AZIONI

Dovranno essere garantite le seguenti azioni:

A) incentivare la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato ad una partecipazione dei pazienti ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione e sostenendo atteggiamenti solidali

e comunitari;
B) nel percorso assistenziale, dovrà essere favorita l'inclusione del paziente e/o dei suoi familiari in tutte le decisioni che lo riguardano mediante l'uso di un linguaggio comprensibile e condiviso e la rilevazione sistematica dei bisogni effettuata tramite il coinvolgimento dei pazienti e dei loro familiari;
C) attenzione dovrà essere data al rispetto del diritto all'educazione, alla formazione e alla partecipazione sociale;
D)la partecipazione delle organizzazioni dei pazienti nei processi decisionali dovrà avvenire secondo un principio di rappresentanza.

INDICATORI

La partecipazione formale dei rappresentanti delle associazioni dei malati in attività di programmazione regionale in materia di MR

5. Ricerca

Al fine di promuovere studi in grado di rispondere alle esigenze di salute delle persone con MR le ricerche sulle MR in ambito clinico, biomedico, di sanità pubblica e sociale, dovranno essere identificabili e tracciabili.

OBIETTIVO
Potenziamento e supporto alle attività di ricerca relative alle malattie rare

AZIONI
Per raggiungere l'obiettivo del potenziamento e del supporto a queste attività di ricerca, dovranno essere adottate le seguenti misure:
A) concentrare prioritariamente le risorse dedicate alla ricerca sulle MR sulle aree meno sviluppate (clinica, sanità pubblica) e indirizzate ai bisogni dei pazienti, su obiettivi condivisi tra i centri esperti e le eccellenze scientifiche, con priorità per i centri campani che siano diventati membri delle *European Reference Networks*;
B) promuovere la ricerca multidisciplinare, con aggregazioni nazionali e sovranazionali
C) concentrare le risorse preferibilmente su soggetti istituzionali che abbiano dimostrato capacità e competenza nella ricerca;
D) costruire un sistema di tracciabilità di ricerca sulle MR e di valutazione *ex post* dei risultati ottenuti;
E) sviluppare e potenziare gli strumenti a supporto della ricerca e dell'attività clinica delle MR (EBM, linee guida, protocolli, epidemiologia dei piccoli numeri, ecc.)
F) sviluppare strategie per disseminare i risultati e trasferirli nella pratica clinica;
G) prevedere finanziamenti certi e puntuali per la ricerca, vincolando una parte dei fondi erogati dalla Regione;
H) promuovere il trasferimento dei risultati delle ricerche dai luoghi di sperimentazione clinica a quelli dell'assistenza;
I) semplificare le procedure e prevedere il supporto necessario affinché in Campania aumentino le sperimentazioni cliniche di fase I (sia sul paziente, sia sui volontari sani);
L) promuovere, anche con l'aiuto delle Associazioni e tramite un coordinamento scientifico tra le Regioni, sinergismi per gruppi di patologie, per coordinare le attività e le casistiche;
M) promuovere lo sviluppo di un modello collaborativo tra i principali protagonisti della ricerca sulle MR: i pazienti, i medici, i ricercatori, le imprese e le istituzioni pubbliche;
N) individuare le priorità per la ricerca di base, clinica, traslazionale e sociale e promuovere approcci cooperativi interdisciplinari che favoriscano la partecipazione dei ricercatori italiani ai progetti di ricerca finanziati a tutti i livelli appropriati.

INDICATORI

Numero di progetti di ricerca in tema di malattie rare, coordinati o svolti presso strutture della regione

6. Formazione

Destinatari della formazione sono i professionisti, i pazienti e le loro Associazioni, le persone coinvolte nell'assistenza (*caregiver*, familiari, volontariato). E' opportuno che i piani formativi sulle MR siano programmati a tutti i livelli del sistema (ASL, Aziende ospedaliere, Istituti di ricerca) e per tutti gli operatori sanitari e socio-sanitari, attraverso alcuni interventi prioritari: sostenere lo sviluppo di linee guida diagnostiche e di trattamento e garantire la diffusione e l'attuazione delle linee guida già esistenti e disponibili anche in ambito internazionale.
Particolare rilevanza dovrà essere riservata ai piani formativi indirizzati ai MMG e PLS, affinché possano:
1) indirizzare correttamente il paziente allo specialista del SSN in grado di formulare il sospetto diagnostico nel minor tempo possibile ed orientarlo verso lo specifico presidio della rete delle malattie rare in grado di garantire la diagnosi della malattia;
2) contribuire attivamente alla presa in carico del paziente

6.1 Professionisti

a) **Formazione di base:** interagire con gli atenei campani affinché nei corsi di laurea in Medicina e di tutte le professioni sanitarie sia prevista la conoscenza degli aspetti peculiari della presa in carico di un paziente con MR, con riferimento ai modelli organizzativi del sistema di assistenza del nostro Paese e alla dimensione sociale delle MR.
b) **Formazione specialistica:** nella formazione di secondo livello (scuole di specializzazione) e nei *master,* il tema delle MR si lega al contenuto specifico di ciascuna scuola di specializzazione o *master*, con particolare attenzione alla conoscenza delle MR che rientrano in ciascun ambito di interesse.
La formazione specifica in Medicina Generale deve prevedere un *focus* sulle Malattie Rare, in cui vengano ripresi ed approfonditi i temi già introdotti nella laurea di base.
c) **Formazione Continua (ECM):** il tema delle MR deve essere inserito nei contenuti dell'ECM regionale e nei Piani Formativi delle Aziende sanitarie; si auspica la creazione di sistemi di valutazione dell'efficacia della formazione continua nel modificare le prassi assistenziali dei professionisti (attivare sistemi di valutazione della qualità e efficacia della formazione, con indicatori di esito);

6.2 Pazienti

E' necessario dedicare specifici programmi formativi ai "pazienti", alle loro Associazioni, ordinati per gruppi di patologia, bisogni assistenziali e prassi e contenuti dei processi decisionali (es. Conoscere per assistere). Compete alle reti di assistenza regionali o interregionali programmare azioni tendenti a favorire l'acquisizione da parte di singoli pazienti e loro familiari di conoscenze e competenze nella gestione della loro condizione;

6.3 *Caregiver*, familiari, volontari

Le persone impegnate nell'assistenza al paziente devono essere formate a svolgere con competenza il proprio ruolo attraverso specifici piani formativi elaborati e condotti dalle reti assistenziali, sia dai centri di competenza che dalle reti territoriali. In questi progetti formativi un ruolo di supporto particolare è riservato alle Associazioni degli utenti. E' necessario prevedere l'adozione di strumenti idonei alla formazione a distanza e alla trasmissione dell'informazione tra pari e attraverso le immagini

OBIETTIVI

1. Formazione specifica in tema di malattie rare dei professionisti medici e degli specialisti e personale della rete
2. Formazione in tema di malattie rare di pazienti, caregiver, familiari e volontari

AZIONI

1. Interagire con gli atenei campani affinché nei corsi di laurea in Medicina e Odontoiatria e di tutte le professioni sanitarie, nelle scuole di specializzazione o master, sia prevista la conoscenza degli aspetti peculiari della presa in carico di un paziente con MR, con particolare attenzione alla conoscenza delle

MR che rientrano in ciascun ambito di interesse.

2. Strutturare appositi percorsi formativi, inseriti sia nel triennio della Formazione Specifica in MG, sia nella formazione obbligatoria dei MMG/PLS prevista dagli AACCNN, con la possibilità di valutare l'efficacia e l'efficienza formativa mediante appositi sistemi di valutazione.

3. Incentivare e coordinare iniziative di formazione rivolte al personale sanitario degli ospedali, delle ASL, inclusi i pediatri di famiglia ed i medici di medicina generale, in modo da coinvolgere il maggior numero di operatori sanitari nella realizzazione della rete

4. Inserire il tema delle MR nei contenuti dell'ECM regionale e nei Piani Formativi delle Aziende sanitarie

5. Coordinare iniziative di formazione rivolte agli specialisti dei presidi accreditati ed ai professionisti a tutti i livelli della rete assistenziale per le malattie rare

6. Incentivare e coordinare iniziative di formazione rivolte ai "pazienti" e alle loro Associazioni

7. Incentivare e coordinare, con la collaborazione delle associazioni, iniziative di formazione rivolte alle persone impegnate nell'assistenza al paziente con malattia rara

INDICATORI

Numero di eventi formativi in tema di malattie rare, coordinati o realizzati in Campania con la partecipazione del Centro di coordinamento delle malattie Rare

7. Informazione

L'attuazione di strategie di informazione è fondamentale nel campo delle malattie rare per la diffusione della conoscenza tra il personale sanitario e la cittadinanza, per creare un efficiente iter diagnostico dal precoce sospetto clinico, alla diagnosi, al percorso assistenziale-terapeutico nell'ambito di una rete regionale.

OBIETTIVO
Sostenere l'informazione sulle malattie rare

AZIONI

1. Garantire il potenziamento e il sostegno alla maggiore diffusione delle fonti informative validate attualmente disponibili (Orphanet, OrphaNews Europe; sito web e Telefono Verde Malattie Rare, ISS_CNMR; Supplemento al Notiziario dell'ISS "Malattie Rare e Farmaci Orfani";), promuovendone l'utilizzo da parte di tutti i portatori d'interesse e con la partecipazione dei pazienti nella fase di progettazione degli interventi informativi sulle Malattie Rare.

2. prevedere la formazione del personale deputato all'informazione e adottare sistemi di verifica e di controllo della qualità delle informazioni diffuse anche via web;

3. censire con regolarità periodica le fonti di informazioni disponibili a livello nazionale e regionale,
4. Aggiornare il sito web (http://www.policlinico.unina.it) del Centro di coordinamento delle

malattie rare dedicato alle malattie rare e il sito della Regione Campania http://www.regione.campania.it/it/tematiche/malattie-rare progettando interfacce utenti accessibili in modo da garantire la consultazione anche da parte di persone affette da disabilità fisiche o sensoriali secondo quando disposto dalla legge 9 gennaio 2004 e ss.mm.ii.

5. Informare le associazioni di famiglie di malattie rare sulle attività dei progetti regionali, richiedendo la loro collaborazione

6. Realizzare campagne di informazione della popolazione generale, soprattutto in riferimento alle risorse della rete assistenziale ed all'accesso alle terapie orfane, attraverso incontri, diffusione di opuscoli, comunicati stampa, trasmissioni televisive

INDICATORI

Numero di eventi divulgativi in tema di malattie rare, realizzati in Campania, con la partecipazione del Centro di coordinamento delle malattie Rare

Sito web del Centro di coordinamento delle malattie Rare

8. Prevenzione

8.1 Prevenzione primaria

E' necessario promuovere e potenziare gli interventi di seguito specificati:

A) rendere sempre disponibile il *counselling* preconcezionale alle coppie in età fertile che stanno pianificando una gravidanza ed il monitoraggio in gravidanza;

B) realizzare programmi per incentivare l'adozione di corretti stili di vita (inclusa la corretta alimentazione e l'assunzione appropriata di acido folico) in epoca pre-concezionale e durante la gravidanza;

C) valutare le conseguenze, in termini di salute, degli screening "a cascata" e favorire il loro inserimento nell'ambito della consulenza genetica;

D) svolgere attività di studio e ricerca sui fattori causali (maggiori o minori) delle MR e sui fattori che possono concorrere alla sua patogenesi, favorirne lo sviluppo o accelerarne il decorso (fattori e/o condizioni di rischio);

E) collaborare al dibattito internazionale volto a definire quali MR possono beneficiare di misure di prevenzione primaria;

8.2 Prevenzione secondaria

Obiettivo prioritario in quest'area è il miglioramento della diagnosi precoce (clinica, clinico-genetica, prenatale e neonatale) delle MR, erogata nell'ambito del SSN. Considerando la prevalenza dell'etiologia genetica delle patologie rare, un ruolo primario è svolto dai centri regionali di Genetica medica e clinica, dai laboratori diagnostici individuati dalla Regione Campania.
L'altro obiettivo prioritario è l'attuazione del sistema di screening neonatale esteso per malattie metaboliche ereditarie, che sono tutte malattie rare già presenti nell'elenco del DM 279/2001 e nel DPCM dei Nuovi LEA di marzo 2017.

OBIETTIVO COMPLESSIVO
Incentivare gli strumenti di diagnosi precoce delle malattie rare, inclusa quella attraverso screening neonatale esteso per malattie metaboliche ereditarie

AZIONI

A questo scopo, è urgente:

A) realizzare modelli operativi per i programmi di screening delle MR basati sulle evidenze scientifiche, i criteri di equità di accesso, di costo efficacia e gli aspetti etici dei test, con particolare priorità per lo screening neonatale di massa per malattie genetiche e endocrinologiche, per il quale è da programmare la diffusione a tutto il territorio regionale. A questo fine è indispensabile definire gli attori del sistema screening neonatale, sia per la parte di laboratorio che per la gestione clinica dei pazienti, garantendo adeguate risorse, come previsto dal DM ottobre 2016 e già messe a disposizione delle regioni dal Ministero relativamente al triennio 2014-2016, sia per i laboratori di diagnosi che per i centri clinici di gestione e presa in carico dei soggetti positivi allo screening (anche falsi positivi) e dei pazienti con conferma di diagnosi;

B) per le MR genetiche e metaboliche (cluster a rischio), intraprendere, qualora disponibili, indagini sui familiari delle persone affette per individuare precocemente i soggetti presintomatici e valutare il rischio riproduttivo; rendere disponibile la diagnosi prenatale nelle coppie a rischio; effettuare lo *screening* morfologico prenatale nelle strutture accreditate e la certificazione dell'operatore;

C) attivare le procedure per la diagnosi nel nato morto ai fini della definizione del rischio di ricorrenza;

D) promuovere il consenso informato all'esecuzione dei test di *screening* e la comunicazione dell'esito, anche negativo;

E) dare definitiva attuazione all'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano in materia di linee guida per le attività di genetica medica. In particolare, promuovere ed adottare percorsi diagnostico-assistenziali, aderenti a linee guida scientificamente validate e orientati a garantire l'appropriatezza e la qualità delle prestazioni, che prevedano un'adeguata consulenza genetica pre e post test ed una comprensiva ed esaustiva informazione ai pazienti e ai familiari; definire la distribuzione territoriale ottimale, le caratteristiche delle strutture accreditate ed il loro adeguato assetto organizzativo, al fine di concentrare la casistica presso strutture e operatori che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento delle conoscenze e delle tecnologie; adottare, laddove non già previsto dalle normative regionali in materia, procedure di accreditamento delle strutture che erogano prestazioni di genetica medica (laboratori e strutture cliniche) che prevedano specifici criteri, tra cui la partecipazione a controlli esterni di qualità e meccanismi di certificazione;

F) rafforzare la formazione dei MMG e PLS sulle aggregazioni di segni e sintomi clinici in grado di determinare il sospetto di MR, facilitando e accelerando l'invio del paziente con sospetto diagnostico ai servizi clinici specialistici della rete regionale delle MR.

INDICATORI

Latenza tra esordio clinico e diagnosi, come emerge dai dati immessi nel Registro Malattie Rare.