



## **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. 61 DEL 05.07.2018**

**OGGETTO: “Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro” . Modifiche ed integrazioni al DCA n. 48 del 27/10/2018.**

*Delibera del Consiglio dei Ministri del 10 Luglio 2017 punto vii) : “attuazione degli interventi rivolti all’incremento della produttività e della qualità dell’assistenza erogata dagli enti del Servizio Sanitario Regionale”.*

**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 Luglio 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"*

**VISTA** la comunicazione assunta al protocollo della Struttura Commissariale n. 430 del 9 Febbraio 2018, con la quale il Sub Commissario Dott. Claudio D'Amario ha rassegnato le proprie dimissioni per assumere la funzione di Direttore Generale della Prevenzione Sanitaria presso il Ministero della Salute;

## **RICHIAMATI**

- il comma 80 dell' articolo 2, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 secondo cui "Gli interventi individuati dal Piano sono vincolanti per la Regione, che e' obbligata a rimuovere i provvedimenti, anche legislativi, e a non adottarne di nuovi che siano di ostacolo alla piena attuazione del piano di rientro";
- il comma 231 bis dell' articolo 1 della legge regionale 15 marzo 2011, n. 4 così come introdotto dal comma 34, dell'articolo 1, della legge regionale 4 agosto 2011, n. 14 secondo cui: "il Commissario ad acta, nominato ai sensi dell'art. 4, comma 2, del decreto legge 1 ottobre 2007, n. 159 , convertito con modificazioni, in legge 29 novembre 2007, n. 222, individua, con proprio decreto, le norme regionali in contrasto con le previsioni del piano di rientro dal disavanzo sanitario e con quelle dei programmi operativi di cui all'art. 2, comma 88 della legge 191/2009 e dispone la sospensione dell'efficacia degli eventuali provvedimenti di esecuzione delle medesime. I competenti organi regionali, entro i successivi sessanta giorni dalla pubblicazione sul B.U.R.C. del decreto di cui al presente comma, provvedono, in ottemperanza a quanto disposto dall'art. 2, comma 80 della legge n. 191/2009, alla conseguente necessaria modifica delle disposizioni individuate, sospendendole o abrogandole";
- 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 costituita da Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni per erogare prestazioni diagnostiche e terapeutiche, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia delle malattie rare, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie;
- che i Presidi Regionali della Rete per le malattie rare debbano essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le 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 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”;

d) che con DCA N. 48 del 27/10/2017 è stato approvato il Piano Regionale Malattie Rare e il Documento Percorso Assistenziale del paziente raro”;

#### **VISTI**

a. il DM 18 maggio 2001, n. 279 recante 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. il DCA n. 34 del 18/5/2016 ;

c. il DPCM del 12 gennaio 2017 recante la “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”;

d. il DCA n. 48 del 27/10/2017;

#### **RAVVISATA**

la necessità di integrare il DCA n. 48 del 27/10/2017 attraverso l'individuazione di sistemi di monitoraggio ed indicatori di struttura processo ed esito, con l'utilizzo di schede analitiche, meccanismi e strumenti di controllo dei vari livelli della rete e di responsabilità;

#### **VISTO**

il documento predisposto dal Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare approvato dal Dirigente di Staff Tecnico-Operativo con delega alle Malattie Rare come da DD n. 75/2017, denominato “Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Raro ad integrazione e perfezionamento del DCA n. 48/2017”;

#### **RITENUTO**

di dover approvare ad integrazione del DCA n.48 del 27/10/2017 “Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro”, il “Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Raro ad integrazione e perfezionamento del DCA n. 48/2017” elaborato dal centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare e approvato con il DD n.75/2017;

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

## DECRETA

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

1. di **approvare** ad integrazione del Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro di cui al DCA n. 48/2017, il “Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Raro ad integrazione e perfezionamento del DCA n. 48/2017” (ALLEGATO 1) che, allegato al presente provvedimento, ne forma parte sostanziale ed integrante;
2. di **demandare** alla Direzione Generale Tutela della Salute i successivi adempimenti di competenza;
3. di **trasmettere** il presente provvedimento ai Ministeri affiancanti con riserva 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, all’Assessore regionale al Bilancio e al Finanziamento del Servizio Sanitario Regionale in raccordo con il Commissario ad acta per il Piano di Rientro dal disavanzo sanitario, 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 delle Malattie Rare, e al BURC per tutti gli adempimenti in materia di pubblicità e trasparenza.

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

DE LUCA

## ALLEGATO 1

“Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Raro” ad integrazione e perfezionamento del DCA n. 48/2017

Premesso che Il DCA n.48 del 27/10/2017 “*Approvazione Piano Regionale Malattie Rare e Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente raro*” prevede una serie di azioni da implementare secondo le indicazioni pervenute dai Ministeri affiancanti e contenute nel Verbale del Tavolo di verifica congiunto del 28 novembre 2017, e specificamente:

- Individuare sistemi di monitoraggio con indicatori di struttura, processo ed esito che risultino coerenti sotto il profilo metodologico, attraverso l'utilizzo di schede analitiche per gli indicatori
- Individuare per gli indicatori elementi di calcolo nonché fonti dei dati e tempi previsti per l'implementazione
- Individuare meccanismi e strumenti di controllo dei vari livelli della rete
- Individuare i livelli di responsabilità della rete delle Malattie Rare

Ritenuto necessario procedere a quanto richiesto, il Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare produce il presente documento ad integrazione e perfezionamento del DCA n. 48/2017.

Si identificano i seguenti Paragrafi soggetti a integrazione e perfezionamento:

1. Rete
2. Registro Regionale Malattie Rare e flusso informativo
3. Percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali
4. Associazioni/ Empowerment
5. Ricerca
6. Formazione
7. Informazione
8. Prevenzione

Per ogni paragrafo sono stati identificati altresì:

- Obiettivi complessivi
- Obiettivi intermedi
- Azioni
- Indicatori

Per ogni Paragrafo/azione da integrare e perfezionare sono state redatte specifiche schede riportanti gli indicatori relativi alle azioni da implementare.

Si ritiene altresì necessario prevedere che il Centro di Coordinamento Regionale, di concerto con la Direzione di Staff Tecnico-Operativo, provveda a predisporre report periodici semestrali per il monitoraggio dei principali obiettivi e rispetto degli indicatori, per soglie e tempistiche.

## 1. RETE DELLE MALATTIE RARE

### Obiettivo

implementazione della rete assistenziale (hub-hub, hub-spoke, "UNITS") e della Rete informatica. (UNITS = : unità funzionali costituite da più UO sia intrapresidio che extrapresidio/extraregione (ospedali del territorio/servizi di riabilitazione, assistenza domiciliare) con competenze multifunzionali/multidisciplinari in grado di garantire l'intero percorso assistenziale e terapeutico)

### Indicatori di processo

1. Identificazione di Units nel medio periodo per la diagnosi e follow-up di singola malattia o gruppo di malattia rare in ambito regionale : 6 mesi –
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR
2. Implementazione degli Units – 12 mesi successivi –
  - a. Livello di Responsabilità : Aziende Sanitarie
3. Costituzione e attivazione di gruppi di lavoro a tematica mono disciplinare per la identificazione delle patologie su cui elaborare PDTA gruppo specifici. : 3 mesi
  - b. Livello di Responsabilità: Tavolo Tecnico Regionale
4. Trasformazione dei Gruppi monodisciplinari in dimensione multidisciplinare per integrare tutti gli aspetti della catena assistenziale (dal medico di famiglia all'assistenza domiciliare) – a 18 mesi dall'avvio del processo
  - c. Livello di Responsabilità: Tavolo Tecnico Regionale

### Indicatori Soglia

- a 6 mesi dovranno essere identificati almeno 50 UNITS
- a 3 mesi dovranno essere attivi tutti i Gruppi monodisciplinari
- a 18 mesi dovranno essere attivi i gruppi multidisciplinari

5. Perfezionare e completare la rete informatica territoriale –
  - b. Collegamento in rete dei punti HUB/HUB entro 6 mesi
  - c. Collegamento in rete dei punti HUB/spoke entro 12 mesi
  - d. Collegamento in rete degli UNITS entro 18 mesi
    - a.i. Livello di Responsabilità: Aziende Sanitarie
6. CUP regionale per pazienti con indicazione di sospetta malattia rara (MMG/PLS/Specialista) in grado di prenotare la prima valutazione presso qualsiasi presidio di riferimento regionale
  - e. Attivazione entro 12 mesi
    - a.ii. Livello di Responsabilità: CCMR

### Indicatori di risultato

1. Numero di pazienti afferenti alle specifiche Units a 6 mesi e a 12 mesi rispetto ai pazienti totali censiti dal CRMR
2. Numero di uffici distrettuali collegati in rete rispetto al totale (6 mesi)
3. Numero di farmacie collegate in rete rispetto al totale (6 mesi)
4. Riduzione tempi di attesa prima valutazione dei pazienti (a 12 mesi)

Fonti: Registro Regionale, SANIARP relazioni periodiche referenti aziendali Presidi e ASL

Ruolo del Centro di Coordinamento: il centro di coordinamento, attualmente allocato presso l'AORN Colli-Ospedale Monaldi, con DGRC n.5 del 16/02/2018, faciliterà una analisi dei punti di forza, punti di debolezza, potenzialità e criticità negli 11 presidi della rete attraverso una relazione dettagliata dei referenti aziendali. Su queste basi, saranno identificate azioni specifiche per la costituzione della rete e monitorati gli indicatori di obiettivo, che saranno oggetto di relazione periodica (semestrale, annuale) allo Staff Tecnico-Operativo della Direzione Regionale.

## 2. REGISTRO REGIONALE MALATTIE RARE E FLUSSO INFORMATIVO

### Obiettivo

Monitoraggio ed analisi del funzionamento della Rete della Malattie Rare mediante lo strumento fondamentale del Registro Regionale

### Indicatori di processo

1. Identificazione dei nuovi certificatori in seguito all'incremento del numero di malattie rare presenti nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017 (GU n.65 del 18 marzo 2017)
  - a. Livello di Responsabilità: Tavolo Tecnico Regionale
2. Formazione dei nuovi certificatori
  - a. Livello di responsabilità: CRMR

### Indicatori Soglia

- a 2 mesi dovranno essere identificati i nuovi certificatori (compresi quelli in sostituzione dei certificatori andati in quiescenza)
- a 4 mesi dovranno essere attivi tutti i nuovi certificatori

### Indicatori di risultato

1. Incremento del numero di certificati totali a 12 mesi non inferiore al 5% rispetto all'anno precedente
2. Numero di certificati per le nuove patologie inserite (nell'allegato 7 DPCM 12 gennaio 2017)

Fonte: Registro Regionale

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale:  
assicurare il funzionamento della rete in tutti i presidi Campani, ed il collegamento con il territorio mediante controllo e verifica costante della rete informatica.

### 3. PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI-ASSISTENZIALI

#### Obiettivo

Individuazione di Percorsi Diagnostico-Terapeutico Assistenziali (PDTA) per singola malattia o per gruppi di malattie

#### Indicatori di processo

1. Attivazione di gruppi di lavoro per definire specifici PDTA per malattia/ gruppo di malattie (Allegato 7 DPCM)
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR
2. Implementazione dei PDTA definiti come sopra, che prevedano la diagnosi, presa in carico in età pediatrica ed adulta, modelli di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, una rete specifica di emergenze per malattie rare
  - a. Livello di Responsabilità: Presidi Malattie Rare, Aziende Sanitarie

#### Indicatori Soglia:

- nei primi 6 verranno attivati almeno 3 PDTA per gruppo di malattie in centri identificati come "eccellenza" (centri di riferimento regionale, centri ERN) nella Regione Campania
- nei primi 6 verranno attivati in "fase pilota" almeno 2 ambulatori di transizione in centri identificati come "eccellenza" (centri di riferimento regionale, centri ERN) nella Regione Campania, che verranno poi utilizzati come modello per gli altri percorsi

#### Indicatori di risultato

- 1.1. Numero di pazienti inseriti formalmente nei PDTA a 12 mesi
- 1.2. Numero di ambulatori di transizione attivati in ambito di presidio

#### Fonte:

- Registro Regionale, relazioni periodiche referenti aziendali
- Relazioni periodiche referenti aziendali

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale: assicurare la realizzazione dei PDTA nei presidi della rete, attraverso il collegamento tra gli specialisti e con il territorio, ed il funzionamento del Registro.

#### 4. ASSOCIAZIONI/ EMPOWERMENT

##### Obiettivo

Costruzione di un rapporto collaborativo con le associazioni finalizzato ad una partecipazione dei pazienti ai tavoli di lavoro

##### Indicatori di processo

Predisporre questionari ad hoc per una raccolta sistematica dei bisogni del paziente e/o famiglia in tutto il percorso sia quello specifico in ambito di presidio sia quello in ambito territoriale (servizi ASL, riabilitazione, scuola, lavoro)

a. Livello di Responsabilità: Tavolo Tecnico Regionale

##### Indicatori soglia

- Numero di associazioni coinvolte

##### Indicatori di risultato

1. Numero di questionari raccolti entro 6 mesi dalla loro disponibilità

a. Livello di Responsabilità: CRMR

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale: lavorare a stretto contatto con il Forum e le associazioni campane malattie rare, discutendo delle criticità rilevate e delle possibili attività da implementare per la loro risoluzione

## 5. RICERCA

### Obiettivo

Potenziamento e supporto alle attività di ricerca relative alle malattie rare

### Indicatori di processo

1.1.1. Predisporre progetti di ricerca clinica su gruppi di pazienti con malattie molto rare di cui è poco nota la storia naturale in collaborazione con altri presidi extraregionale e soprattutto con i presidi afferenti agli European Reference Networks

a. Livello di Responsabilità: CRMR, Presidi Malattie Rare

2. Produrre sviluppare e potenziare gli strumenti a supporto (linee guida, protocolli su aspetti specifici)

a. Livello di Responsabilità: CRMR, Presidi Malattie Rare

### Indicatori Soglia:

- nei primi 6 mesi, verranno censite e monitorate i progetti di ricerca in centri identificati come "eccellenza" (centri di riferimento regionale, centri ERN) nella Regione Campania

### Indicatori di risultato

1.1.1.1. Numero di progetti di ricerca in tema di malattie rare, coordinati o svolti presso strutture della regione / almeno 5 nel 2019 e 5 nuovi ogni anno

Fonte: Relazioni periodiche referenti aziendali

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale: promuovere la ricerca clinica e translazionale Campana, attivando un percorso comprensivo di:

- eventi regionali dedicati alla ricerca
- impulso a nuovi progetti con fondi dedicati

## 6. FORMAZIONE

### Obiettivo

Formazione continua di tutti gli operatori coinvolti nella rete malattie rare oltre ai certificatori

### Indicatori di processo

- 1.1. Programmare corsi di formazione multispecialistici/ultraspecialistici sul tema di malattie rare dedicati a tutte le professionalità coinvolte sia a livello dei presidi della rete che a livello di servizi del territorio in collaborazione indispensabile con le ASL e le organizzazioni dei MMG/PLS, coordinati e /o realizzati dal Centro di coordinamento delle malattie Rare
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR
  
2. Preparazione in collaborazione con gli Ordini dei Medici e promozione di corsi FAD
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR, Presidi Malattie Rare, Aziende Sanitarie, Ordine dei Medici

### Indicatori soglia:

- almeno 1 evento formativo su base ASL e almeno 1 su base regionale ogni anno.

### Indicatori di risultato

1. Valutazione dell'apprendimento mediante questionari pre e post eventi

Fonte: Relazioni periodiche Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale:

promuovere la formazione a vari livelli, attraverso:

- meeting regionali
- formazione singoli certificatori
- eventi formativi "ad hoc" per singole/gruppi patologie

## 7. INFORMAZIONE

### Obiettivo

Incrementare e sostenere l'informazione sulle malattie rare.

### Indicatori di processo

- 1.1.1. Allestimento di materiale informativo sui i servizi offerti dalla rete e sull'accesso alla stessa da diffondere mediante le ASL, i MMG/PL sia cartaceo che online e i media regionali
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR, Presidi Malattie Rare, Aziende Sanitarie
  
2. Migliorare la qualità del sito web del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR

### Indicatori soglia:

- nei primi 6 mesi preparazione di materiale divulgativo cartaceo e entro 9-12 mesi attivazione del sito web

### Indicatori di risultato

1. Numero di pazienti/persone che accedono alle informazioni sul sito web

Fonte: Relazioni periodiche Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale: Il centro di coordinamento avrà parte attiva nella implementazione della informazione, attraverso la facilitazione di eventi formativi/divulgativi e la creazione del nuovo sito Web (piattaforma dei Colli).

## 8. PREVENZIONE

### Obiettivo

Implementare percorsi di counselling e di diagnosi etiopatogenetica precoce delle malattie rare mediante incremento dell'offerta di test genetici appropriati e l'estensione dello screening neonatale per malattie metaboliche ereditarie

### Prevenzione primaria

#### Indicatori di processo

1. attivare ambulatori sul territorio con operatori formati dedicati al counselling preconcezionale da offrire in maniera gratuita a donne/coppie in età fertile
  - a. Livello di Responsabilità: Presidi Malattie Rare, Aziende Sanitarie
  
2. attivare programmi per incentivare l'adozione di corretti stili di vita (inclusa la corretta alimentazione e l'assunzione appropriata di acido folico, farmaci, controllo delle malattie croniche) sia in epoca pre-concezionale e durante la gravidanza
  - a. Livello di Responsabilità: CRMR

#### Indicatori soglia

- Copertura entro 12 mesi di almeno il 50% dei distretti sanitari ed entro 24 mesi copertura del 100%

#### Indicatori di risultato

1. numero di ambulatori di Counselling preconcezionale attivi sul territorio
2. numero eventi di diffusione e informazione sull'adozione di corretti stili di vita

### Prevenzione secondaria

#### Indicatori di processo

1. potenziamento delle strutture pubbliche di Genetica Medica e loro riorganizzazione in tema di possibile riduzione dei tempi di diagnosi delle malattie rare (clinica, clinico-genetica, prenatale e neonatale) in considerazione della prevalente etiologia genetica e delle potenzialità offerte dall'innovazione tecnologica nel campo della genomica.
  - a. Livello di Responsabilità: Presidi Malattie Rare, Aziende

#### Sanitarie

2. diffusione dello 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.
  - a. Livello di Responsabilità: Centro Regionale Screening

#### Neonatale

**Indicatori soglia**

- Riduzione liste di attesa per counselling genetico e offerta test genetici
- Riduzione tempi di diagnosi delle malattie genetiche sottoposte a screening neonatale

**Indicatori di risultato**

- 1.1.1. numero delle strutture di genetica medica attive
- 1.1.2. incremento del numero di neonati sottoposti a screening neonatale esteso
- 1.1.3. riduzione dei tempi di latenza tra esordio clinico e diagnosi

Fonte: relazioni periodiche referenti aziendali dei Presidi e delle ASL

Ruolo del Centro di Coordinamento Regionale: Il centro di coordinamento avrà parte attiva nel fornire supporto logistico e sostegno formativo ai presidi e distretti sanitari coinvolti (malattie genetiche/rare, screening neonatale).