

istituito presso l'Agenzia regionale di Protezione civile dalla Giunta regionale con delibera 1057/06, a far data dall'1 gennaio 2007 e fino al 31 marzo 2007;

2) di dare atto che il Dirigente di cui al presente provvedimento svolgerà i compiti risultanti dalla definizione delle competenze proprie della posizione ricoperta, con i poteri necessari per l'espletamento delle funzioni connesse all'incarico conferito, avvalendosi delle risorse, umane, tecnologiche e finanziarie assegnate e rispondendo allo scrivente secondo le specificazioni che interverranno in via successiva;

3) di dare atto che il trattamento economico è quello previsto dai CCNL Area dirigenziale e dai relativi contratti collettivi integrativi nonché dai contratti individuali;

4) di dare atto che gli oneri derivanti dal presente provvedimento relativamente all'incarico di cui al punto 1) sono da imputare ai pertinenti capitoli di spesa del Bilancio regionale per l'esercizio finanziario 2007 dotati della necessaria disponibilità;

5) di non procedere con il presente atto al conferimento dell'incarico di Responsabile del Servizio "Pianificazione e Gestione delle emergenze" né dell'incarico di posizione dirigenziale Professionale "Amministrazione generale" allocata, come da Regolamento, in Staff alla Direzione dell'Agenzia regionale, sino all'acquisizione di idonee professionalità, con particolare riguardo alle attività di protezione civile;

6) di assumere ad interim la responsabilità del Servizio "Pianificazione e Gestione delle emergenze";

7) di attribuire al dott. Stefano Vannini il compito di presi-

diare i processi e le attività previsti dal Regolamento in capo alla posizione dirigenziale Professionale "Amministrazione generale" fino alla individuazione di una figura professionale in possesso dei requisiti di cui alla delibera di Giunta regionale 2834/01, stabilendo che il predetto Dirigente provveda all'espressione dei pareri di competenza della predetta posizione in ordine a tutti gli atti dell'Agenzia regionale per i quali l'espressione dei predetti pareri risulti prevista dalla normativa vigente;

8) di prendere atto, come da delibera di Giunta regionale 1769/06, che le posizioni organizzative istituite presso il soppresso Servizio Protezione civile, sono temporaneamente allocate in diretta dipendenza dello scrivente, fatta salva la competenza a precisarne l'allocatione e a rivederne gli ambiti di competenza;

9) di rinviare ad un proprio successivo atto la precisazione dell'allocatione delle suddette posizioni organizzative e la revisione, ove se ne ravviserà la necessità, dei relativi ambiti di competenza;

10) di inviare il presente provvedimento al Direttore generale centrale Organizzazione, Personale, Sistemi informativi e Telematica per la predisposizione della proposta da sottoporre da parte dell'Assessore "Programmazione e Sviluppo territoriale. Cooperazione col sistema delle Autonomie. Organizzazione" all'approvazione della Giunta regionale a cui è subordinata l'efficacia giuridica dell'incarico conferito.

IL DIRETTORE  
Demetrio Egidi

## REGIONE EMILIA-ROMAGNA

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 29 dicembre 2006, n. 1966

### Organizzazione della rete Hub & Spoke per la Sindrome di Marfan

#### LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Dato atto che con delibera n. 1235 del 22/9/1999 il Consiglio regionale ha adottato il Piano sanitario regionale per il triennio 1999-2001;

rilevato che tale documento, anche in riferimento agli indirizzi generali fissati dal Piano sanitario nazionale 1998-2000, traccia le direttrici di programmazione e riorganizzazione dei servizi sanitari, ponendo quale priorità la riorganizzazione del Servizio sanitario regionale secondo un modello di reti integrate di servizi, orientate per settori di attività a livello regionale, aziendale e di singolo servizio e definendo un livello di programmazione regionale per i servizi a valenza sovra-aziendale, quali i programmi per la cura delle malattie rare;

dato atto:

- che per quanto attiene alle tipologie di prestazioni assistenziali caratterizzate da bassi volumi di attività o da tecnologie elevate il modello organizzativo di rete clinica integrata scelto dal Piano sanitario regionale è il modello Hub and Spoke, il quale prevede la concentrazione della produzione dell'assistenza di maggiore complessità in centri di eccellenza (Hub) e l'organizzazione del sistema di invio da centri periferici funzionalmente sotto ordinati (Spoke), i quali ultimi garantiscono direttamente le prestazioni che si collocano al di sotto della soglia di complessità per essi specificamente prevista;
- che con propria deliberazione n. 556 dell'1 marzo 2000 si è proceduto all'approvazione del documento attuativo di Piano sanitario regionale contenente le linee-guida per la ridefinizione del ruolo della rete ospedaliera regionale, il quale disciplina, tra l'altro, le aree di attività di livello regionale Hub and Spoke, tra le quali si collocano le funzioni finalizzate alla cura delle malattie rare;

- che con propria successiva deliberazione n. 1267 del 22 luglio 2002 si è provveduto ad approvare le linee-guida specifiche per l'organizzazione di alcune delle attività di rilievo regionale Hub and Spoke, tra le quali quelle inerenti le malattie rare;

richiamato il punto 2) del dispositivo della citata deliberazione 556/00, con il quale viene sottolineato il compito dell'Assessorato Politiche per la salute di provvedere, attraverso l'emanazione di apposite ulteriori linee-guida, a formulare le indicazioni necessarie relative all'organizzazione delle singole funzioni specialistiche ospedaliere di rilievo regionale;

viste:

- la propria delibera n. 160 del 2/2/2004 di istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del DM n. 279 del 18/5/2001, nella quale si prevede la costituzione di un Gruppo tecnico regionale per le malattie rare;
- la determinazione del Direttore generale Sanità e Politiche sociali n. 8620 del 28/6/2004 di istituzione del Gruppo tecnico per le malattie rare;

considerato che la suddetta determinazione individua i compiti del sopra citato Gruppo, tra i quali quello di monitorare le attività dei Presidi e, laddove sia necessario, valutare l'istituzione di reti assistenziali specifiche;

considerato che in regione Emilia-Romagna vengono seguiti diversi pazienti affetti da Sindrome di Marfan e che il Gruppo tecnico per le malattie rare ha considerato necessario provvedere all'organizzazione della specifica rete assistenziale per la prevenzione, la diagnosi e la cura della Sindrome di Marfan secondo il modello Hub and Spoke;

ritenuto che tra i Presidi autorizzati per la Sindrome di Marfan individuati con delibera 160/04 e successive integrazioni sopra richiamata le funzioni di coordinamento della rete debbano essere attribuite all'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, alla quale spetta il compito di collaborare con i Centri Spoke per individuare le esigenze complessive, organizzative, procedurali e tecnologiche nell'ambito delle singole realtà della rete regionale;

dato atto del parere di regolarità amministrativa del presente atto espresso dal Direttore generale Sanità e Politiche sociali, dr. Leonida Grisendi, ai sensi dell'art. 37, quarto comma della L.R. 43/01 e della deliberazione della Giunta regionale n. 447/03;

su proposta dell'Assessore alle Politiche per la salute;

a voti unanimi e palesi, delibera:

1) di approvare per le motivazioni in premessa indicate, che si intendono qui integralmente richiamate, il documento "Organizzazione della rete regionale per la Sindrome di Marfan", parte integrante e sostanziale del presente atto;

2) di individuare il centro Hub e il centro Spoke della rete regionale per la Sindrome di Marfan così come sotto descritto:

Centro Hub:

– Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna;

Centri Spoke:

- Azienda Unità sanitaria locale di Piacenza;
- Azienda Unità sanitaria locale di Parma;
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena;
- Azienda Unità sanitaria locale di Imola;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara;
- Azienda Unità sanitaria locale di Ravenna;
- Azienda Unità sanitaria locale di Forlì;
- Azienda Unità sanitaria locale di Cesena;
- Azienda Unità sanitaria locale di Rimini;

3) di pubblicare il presente atto nel Bollettino Ufficiale della Regione.

### **“Marfan Team” – Modello clinico-organizzativo per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan e delle patologie correlate**

#### **Premessa**

La Sindrome di Marfan (S.M.) è una malattia del connettivo trasmessa con carattere autosomico dominante caratterizzata, nelle forme più conclamate, da anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico, cardiovascolare e dell'occhio. La malattia è causata da una mutazione del gene per la fibrillina-1 mappato in sede cromosomica 15q21. La prevalenza nella popolazione è stimata pari a 1 su 10.000 individui (stima di circa 400 casi per la regione Emilia-Romagna).

La diagnosi è principalmente clinica, basata sugli aspetti fenotipici della malattia tenendo in considerazione principalmente i segni diagnostici definiti “maggiori e minori” a carico del sistema cardiovascolare, del sistema scheletrico e del sistema oculare, nonché della ectasia della dura madre del canale midollare. La familiarità per S.M. costituisce un elemento anamnestico importante. Occorre una valutazione rigorosa dei criteri diagnostici, poiché numerose altre condizioni possono entrare in diagnosi differenziale con la S.M.

La complicità maggiore ai fini della sopravvivenza è la progressiva dilatazione dell'aorta toracica e addominale già presente entro i primi due decenni di vita nell'80% dei casi, con insufficienza aortica evolutiva ed elevato rischio di dissezione acuta e precoce. Le altre varie anomalie a carico degli altri apparati, anch'esse evolutive, influenzano in modo significativo la qualità di vita del soggetto affetto.

Da quanto premesso emerge l'importanza di una diagnosi precoce e precisa nei soggetti con aspetti fenotipici orientativi o sospetti, in presenza o meno di familiarità positiva. La diagnosi di S.M. richiede competenze specifiche multidisciplinari atte a riconoscere, seguire e curare le varie anomalie presenti nell'individuo e ad effettuare un accurato screening familiare. Infine, per i soggetti affetti, rilevante è il counselling genetico e l'ausilio psicologico.

#### **Obiettivo**

Il progetto si pone l'obiettivo di realizzare la rete Hub &

Spoke nella regione Emilia-Romagna per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan. Lo scopo è quello di migliorare e coordinare l'assistenza che già oggi viene assicurata ai pazienti affetti da questa patologia.

#### **Funzioni del Centro Hub**

Il Centro Hub viene identificato nell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, all'interno della quale è stato istituito un team multidisciplinare, che si avvale delle funzioni di alta specializzazione presenti nel Policlinico, in particolare la Cardiologia e Cardiochirurgia adulti e pediatrica, l'imaging cardiovascolare e la competenza pediatrica antropometrica-dismorfologica.

All'interno del Centro Hub, oltre alle Unità Operative dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, sono presenti anche le Unità Operative degli Istituti Ortopedici Rizzoli VIII Divisione di Chirurgia ortopedico-traumatologica pediatrica e Divisione di Chirurgia ortopedica-traumatologica vertebrale e l'Unità Operativa di Oculistica dell'Ospedale Maggiore – Azienda Unità sanitaria locale di Bologna.

Il Centro Hub ha le seguenti funzioni:

- individuare un team stabile di specialisti dedicati alla diagnosi e alla gestione successiva delle complesse problematiche del paziente con Sindrome di Marfan;
- assicurare ai pazienti una presa in carico continuativa ed un percorso definito per il follow up;
- assicurare la valutazione periodica e multidisciplinare dei casi di maggiore complessità;
- assicurare il monitoraggio periodico degli aspetti organizzativi-gestionali del percorso diagnostico-terapeutico;
- assicurare un punto di riferimento stabile per i pazienti.

#### **Funzioni del Centro Spoke**

I Centri Spoke individuati sono:

- Azienda Unità sanitaria locale di Piacenza;
- Azienda Unità sanitaria locale di Parma;
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena;
- Azienda Unità sanitaria locale di Imola;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara;
- Azienda Unità sanitaria locale di Ravenna;
- Azienda Unità sanitaria locale di Forlì;
- Azienda Unità sanitaria locale di Cesena;
- Azienda Unità sanitaria locale di Rimini.

I centri Spoke hanno le seguenti funzioni:

- diagnostica necessaria per la diagnosi della patologia;
- counselling di primo livello ai pazienti e alle famiglie;
- rapporto da inviare al Centro Hub ad ogni follow-up eseguito presso il Centro Spoke sui pazienti, utilizzando la modulistica allegata al documento;
- assistenza ai pazienti in tutte le fasi della malattia (diagnosi, cura, follow-up) utilizzando competenze interne e invio dei pazienti al Centro Hub ove necessario;
- identificazione in ambito locale di competenze specialistiche e di consolidata esperienza necessarie per la cura globale del paziente e loro coordinamento attraverso percorsi diagnostici definiti in stretta collaborazione con il Centro Hub;
- disponibilità 24 ore su 24 di specifiche competenze mediche per la gestione delle emergenze.

### **“Marfan Network” – Organizzazione del Marfan Team – “Modello clinico-organizzativo per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Marfan e delle patologie correlate” (Centro Hub – Policlinico Sant’Orsola-Malpighi)**

Per la natura di team professionale dedicato alla diagnosi e cura di una patologia rara, si prevede una organizzazione molto snella che si fonda su questi elementi:

- valutazione preliminare di tutti i casi da parte di uno dei coordinatori e definizione del percorso diagnostico terapeutico;

- una sede centrale di coordinamento, individuata nell'ambito dell'area ambulatoriale della U.O. di Cardiologia pediatrica (Padiglione n. 21 – V piano – tel. 051/6363794/6363437 orari in corso di definizione), ove attivare un punto stabile di segreteria (postazione pc, telefono e fax in via di definizione) per la programmazione del percorso dei pazienti, l'archiviazione dei dati su apposito data base (Registro Marfan), la disponibilità a raccogliere le istanze dei pazienti e la segnalazione di nuovi casi in fasce orarie definite;
- disponibilità fisse codificate (giorni e fasce orarie) di tutti gli specialisti coinvolti per la valutazione dei pazienti presso le sedi ambulatoriali ove operano.

Il team degli specialisti che si prevede di coinvolgere è indicato nella scheda allegata (Allegato n. 1).

#### *Il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale*

Nuovo caso della provincia di Bologna

- visita cardiologica ed ecocardiogramma
- RM rachide DL;
- visita ortopedica;
- visita oculistica;
- se paziente in età pediatrica valutazione auxo-antropometrica-dismorfologica presso l'Ambulatorio per la diagnosi e il follow up delle malattie rare pediatriche;
- conclusioni con valutazione finale del medico coordinatore e pianificazione del follow up.

Nuovo caso inviato al Centro Hub da altra sede (Centri Spoke della RER o centri di altre regioni)

- Valutazione indagini diagnostiche eseguite in altra sede:
  - ecocardiogramma (valutazione aorta, mitrale, polmonare); registrazione VHS + immagini fotografiche;
  - RM rachide dorso-lombare;
  - referto visita oculistica per escludere Ectopia lentis  
Flat Cornea (misurata alla cheratometria)  
allungamento del globo oculare  
ipoplasia dei muscoli ciliari;
- Referto visita ortopedica per escludere:
  - 1) pectus excavatum o carenatum e grado di severità;
  - 2) arto sup/inf > 1.05;
  - 3) scoliosi superiore a 20° o spondilolistesi;
  - 4) estensione gomito < 170°;
  - 5) segno del polso pollice;
  - 6) dislocazione mediale del malleolo o piede piatto;
  - 7) protrusione dell'acetabolo;
  - 8) iperlaxità legamentosa;
  - 9) palato ogivale;
  - 10) facies;
- se paziente in età pediatrica valutazione auxo-antropometrica-dismorfologica presso l'Ambulatorio per la diagnosi e il follow up delle malattie rare pediatriche;
- eventuale rivalutazione specialistica e/o conclusioni con valutazione finale del medico coordinatore e, se confermata la diagnosi, pianificazione del follow up.

Se la diagnosi di Sindrome di Marfan è confermata il paziente deve inoltre eseguire presso il Centro Hub (o Spoke, nei casi in cui sia in grado di effettuarlo):

- RM aorta toracica;
- RM ed angio-RM cerebrale e/o TC cerebrale e angio-TC cerebrale (finalizzate alla ricerca di aneurismi intracranici);
- eventuali altre visite specialistiche da valutare in base al contesto clinico specifico;
- indagine genetica.

Coordinatori e Segreteria centrale del Centro Hub provvedono inoltre alla:

- programmazione dei successivi controlli specialistici secondo le esigenze cliniche;
- programmazione di screening familiare;
- inserimento dati nell'apposito data base (Segreteria centrale). Ogni cartella elettronica del paziente conterrà tutti i dati del paziente, referti e immagini degli esami eseguiti. I dati saranno accessibili ai Centri Spoke;
- organizzazione di meeting semestrali a cui partecipano il centro Hub e i Centri Spoke con discussione dei casi clinici;
- programma di sensibilizzazione dei medici pediatri e di medicina dello sport.

#### **Follow-up del paziente affetto da Sindrome di Marfan**

Il follow-up sarà eseguito nella sede di provenienza del paziente, salvo necessità di visite specialistiche o esami strumentali non effettuabili dai Centri Spoke. I dati relativi a ogni visita di follow-up andranno inviati dai Centri Spoke alla Segreteria del centro Hub. Il centro Hub è disponibile a rivalutazioni specialistiche in caso di richieste specifiche da parte dei Centri Spoke:

- ogni specialista del centro Hub o Spoke deciderà i tempi del follow-up relativi al contesto clinico;
- in particolare per quanto concerne la patologia aortica si prevede:
  - primo controllo ecocardiografico a 6 mesi e successivamente con cadenza annuale;
  - controllo RM aorta a un anno e successivamente biennale + visita presso il centro Hub;
  - per dimensioni aortiche (aorta ascendente/bulbo) >4.5 cm ecocardiogramma semestrale + RM aorta annuale presso il Centro Hub;
  - valutazione cardiocirurgica presso il centro Hub per dimensioni aortiche > 4.5 cm (soprattutto in presenza di familiarità per morte improvvisa da rottura aortica).

#### **Bibliografia**

- 1) Pyeritz RE. The Marfan syndrome. Annu Rev Med. 2000;51:481-510. Review.
- 2) Giampietro PF, Raggio C, Davis JG. Marfan Syndrome: orthopedic and genetic review. Curr Opin Pediatr 2002; 14: 35-41.
- 3) Tsipouras P, Silverman DI. The genetic basis of aortic disease. Marfan syndrome and beyond. Cardiol Clin. 1999 Nov;17(4):683-96. Review.
- 4) Gott V. L., Greene P. S., Alejo D. E., Cameron D. E., Naftel D. C., Miller D. C., Gillinov A. M., Laschinger J. C., Pyeritz R. E. Replacement of the Aortic Root in Patients with Marfan's Syndrome. N Engl J Med 1999; 341:1473-1474.
- 5) Kim SY, Martin N, Hsia EC, Pyeritz RE, Albert DA. Management of aortic disease in Marfan Syndrome: a decision analysis. Arch Intern Med. 2005 Apr 11;165(7):749-55.
- 6) De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am J Med Genet. 1996 24;62(4):417-26.
- 7) Ergin MA, Spielvogel D, Apaydin A, et al. Surgical treatment of the dilated ascending aorta: when and how? Ann Thorac Surg 1999;67:1834-1839.
- 8) Karck M, Kallenbach K, Hagl C, Rhein C, Leyh R, Haverich A. Aortic root surgery in Marfan syndrome: comparison of aortic valve-sparing reimplantation versus composite grafting. J Thorac Cardiovasc Surg 2004;127:391-8.
- 9) Zehr KJ, Orszulak TA, Mullany CJ, et al. Surgery for aneurysms of the aortic root. A 30-year experience. Circulation 2004; 110:1364-71.

(segue allegato fotografato)