

*Deliberazione della G.R. n. 889 ME/SAN
del 21/05/2002.*

**Rete regionale per la prevenzione, la
sorveglianza, la diagnosi e la terapia
delle malattie rare.**

LA GIUNTA REGIONALE

omissis

DELIBERA

1. di individuare, in sede di prima applicazione, Presidi della Rete marchigiana per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, l'Azienda ospedaliera "Salesi" di Ancona per l'età evolutiva (0-18) e l'Azienda ospedaliera "Umberto I – Torrette" di Ancona, per l'età adulta;
2. di confermare all'Ospedale "Salesi" di Ancona, sulla scorta della precedente deliberazione n. 2236 del 25.9.2001, la funzione di Registro regionale delle malattie rare;
3. di approvare l'Allegato 1 (comprensivo dei sub allegati A/B) quale parte integrante e sostanziale del presente atto, al fine di orientare le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale ed il cittadino per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia.

ALLEGATO 1

Premessa

Le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie (circa 5000 secondo l'OMS), accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione (≤ 5 casi per 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'U.E.).

Le malattie rare, delle quali l'80-90% riconoscono una base genetica, possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano. Esse sono, altresì, molto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi che nelle manifestazioni cliniche. A ciò spesso si associa, o ne può essere conseguenza, la difficoltà sia nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi che un'adeguata terapia. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le malattie rare costituiscono un problema sanitario importante in quanto sono spesso croniche ed invalidanti oppure sono causa di mortalità precoce. Inoltre, le malattie rare spesso portano ad una certa diseguità fra i cittadini nell'accesso ai servizi socio-sanitari, a causa delle disponibilità disomogenee e spesso insufficienti di conoscenze scientifiche e/o di strutture.

Le malattie rare sono state identificate come una delle aree prioritarie di azione di sanità pubblica dell'U.E.; in particolare, viene sottolineata la necessità di ottenere dati affidabili sulla prevalenza e sulla distribuzione spazio-temporale di molte malattie rare, base di informazioni indispensabile per programmare strategie di intervento sanitario coordinate a livello europeo, quali lo sviluppo di metodi per la diagnosi e di farmaci. Il Piano sanitario nazionale 1998-2000 ha per la prima volta individuato tra i suoi obiettivi prioritari, la sorveglianza nazionale delle malattie rare. In particolare, il PSN si propone il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

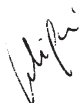
- la diagnosi appropriata e tempestiva;
- il riferimento a centri specialistici per il trattamento;
- la promozione delle attività di prevenzione;
- il sostegno alla ricerca scientifica, soprattutto riguardo alle nuove terapie.

La normativa

Il Decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, recante: "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie...", prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare (art.2), mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia e promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare. La sorveglianza sarà centralizzata attraverso l'istituzione del Registro Nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie di che trattasi e la loro distribuzione sul territorio.

Ai fini dell'esenzione, il Regolamento individua 284 malattie (allegato al D.M. 279/2001) per le quali si prevede l'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni sanitarie.

Sono esentate le prestazioni effettuate presso i presidi della rete per l'accertamento delle malattie rare individuate dal regolamento (art.4). Per i soggetti riconosciuti affetti da malattie rare è prevista



l'esenzione per tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti (artt. 5 e 6).

Il Decreto ministeriale 8 giugno 2001, prevede che l'erogazione dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare rientra nei livelli essenziali di assistenza sanitaria per le persone affette da:

- malattie metaboliche congenite,
- fibrosi cistica o mucoviscidosi,
- morbo celiaco, compresa la variante clinica della dermatite erpetiforme (art.1).

L'azienda sanitaria locale di appartenenza, autorizza le persone a fruire dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare, una volta accertata e certificata la malattia di cui sopra da parte di Centri di riferimento individuati dalle regioni (art.2)

La Rete regionale per le malattie rare

Com'è noto, le Marche sono una piccola regione di circa 1,4 milioni di abitanti e con una diffusa rete ospedaliera. La presenza di due strutture come centri di riferimento regionale per le malattie rare, pone una riflessione aggiuntiva nel momento in cui si tratta di strutturare la rete per il trattamento delle malattie rare, tenendo come riferimento quanto previsto dal DM in materia ma contestualizzandolo nella realtà locale.

Tenuto conto della particolarità delle patologie e delle caratteristiche che il D.M. stabilisce debbano avere i presidi della Rete, non è possibile individuare una rete che assicuri, in maniera omogenea, la presenza degli stessi in tutte le Aziende sanitarie della regione. A questo proposito è importante strutturare un rapporto tra i presidi della Rete, qualificati nella diagnosi e nel trattamento di tali pazienti e le altre strutture erogatrici presenti sul territorio, in modo da garantire la libera scelta del cittadino di individuare il luogo dove curarsi.

La Regione Marche individua, in prima istanza, i seguenti presidi che costituiscono la rete per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare:

- A. Ospedaliera "Salesi" di Ancona: età evolutiva (0-18 anni) ed eventuali altre patologie genetiche non trattate da altri centri;
- A. Ospedaliera "Umberto I-Torrette" di Ancona: età adulta.

La dizione di presidio sottende l'intera azienda ospedaliera e non singole unità operative.

Le funzioni attribuite al Presidio "Umberto I-Torrette" sono:

- a) quelle stabilite dal D.M. 279/2001,
- a) quelle di centro regionale per la certificazione delle patologie di cui al DM 8.6.2001,

Le funzioni attribuite al Presidio "Salesi", già individuato con dgr n. 2236 del 25.09.2001 Centro regionale di riferimento per le malattie rare, sono:

- b) quelle stabilite dal D.M. 279/2001,
- c) quelle stabilite dal D.M. 24 aprile 2000,
- d) quelle di centro regionale per la certificazione delle patologie di cui al DM 8.6.2001,
- e) quella di registro regionale delle malattie rare.



Vista la scarsa incidenza di alcune patologie, non per tutte è previsto un presidio di riferimento. In attesa di un consolidamento della rete creata da questo provvedimento, si ritiene possa valere il criterio dell'affinità, in modo che un paziente per il quale viene sospettata una patologia non legata a nessun presidio di riferimento, venga inviato ad una struttura che tratta altre patologie della stessa categoria diagnostica. Sarà il Centro regionale di riferimento che si farà carico del paziente eventualmente indirizzandolo ad altri centri, nel caso in cui non fosse in grado di trattare il caso specifico.

Gli attori di questa organizzazione sono pazienti affetti da patologie e i loro famigliari, i Presidi della rete, le strutture presenti nei territori, i centri interregionali di riferimento, i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, le associazioni di volontariato.

Il flusso dei pazienti è determinato, chiaramente, dalla strutturazione della rete e dalle competenze che rivestono i vari attori. L'obiettivo principale è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico garantendo un elevato livello della qualità dell'assistenza resa ed una tempestività d'azione. Il DM 279/2001 definisce che la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari. Pertanto, i Presidi rappresentano il riferimento per il paziente che accede ad essi e quindi devono assicurare un approccio complessivo clinico-diagnostico-terapeutico multidisciplinare. Il Presidio deve farsi carico, oltre che della patologia, del paziente nel suo insieme considerando anche le implicazioni psicologiche e familiari.

Il percorso del paziente

L'art. 5 del DM 279/2001 prevede il percorso diagnostico del paziente in modo che l'assistito, per il quale sia stato formulato da un medico specialista del SSN il sospetto diagnostico di malattia rara, sia indirizzato dallo stesso medico al presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia. Infatti, vista la particolare natura delle patologie in oggetto, è lo specialista che opera nelle strutture accreditate che può formulare il sospetto diagnostico su indicazione del medico di medicina generale o del pediatra di libera scelta, che comunque devono continuare a seguire il proprio paziente.

Lo specialista che opera nel presidio della Rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente, compilando l'apposito modulo allegato (Allegato A). La centralizzazione della possibilità della certificazione dell'esenzione, stabilita dal DM, non dovrà comunque comportare problemi per il cittadino ed i Presidi individuati dovranno attivarsi per facilitare al massimo il paziente nel suo percorso diagnostico-terapeutico.

La certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione, deve riportare, oltre alla definizione, anche il codice identificativo della malattia, come definito nell'allegato 1 del DM 279/2001.

Il presidio della Rete deve erogare in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini diagnostici di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche ai familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda sanitaria locale di residenza dell'assistito. Il Presidio, a diagnosi accertata, deve provvedere a redigere la certificazione per permettere all'ASL di emettere la relativa tessera di esenzione.



L'assistito riconosciuto esente, ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del più volte richiamato decreto 279, sono altresì esenti dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto. Pertanto, una volta diagnosticata e certificata la patologia, tali pazienti possono accedere all'erogazione delle prestazioni a loro prescritte in regime di esenzione in tutte le strutture erogatrici del territorio nazionale. La prescrizione può essere effettuata su ricettario regionale, indicando il codice della malattia rara della quale è affetto il paziente.

Il presidio della Rete che ha provveduto alla diagnosi e che ha in cura il paziente, deve tenere aggiornata la situazione clinica del paziente, assumendo informazioni su indagini diagnostiche effettuate in altra sede, creando flussi informativi tra le varie strutture sanitarie. Anche il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che ha in carico il paziente, deve essere informato dal presidio della Rete dell'evoluzione del quadro clinico della patologia.

L'aspetto importante e da sottolineare, è che il paziente sia seguito nel suo percorso diagnostico-terapeutico, indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni necessarie, e tale compito è affidato al presidio di Rete che segue il paziente, in accordo con il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che ha in carico il paziente.

I presidi della rete devono collaborare con le associazioni dei pazienti e con le strutture socio-assistenziali territoriali in modo da poter aiutare il paziente ad affrontare meglio la propria malattia, non solo dal punto di vista medico ma anche da quello psicologico e sociale.



Regione Marche

Allegato "A"

***CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL
RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE***

(Rilasciato dal Presidio di Rete di cui all'art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1,2,3,4, del 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").

.....
(intestazione del Presidio di Rete)

SI CERTIFICA CHE

Cognome.....Nome.....

Data di nascitaLuogo di Nascita.....

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

Codice Fiscale

E' AFFETTO DALLA SEGUENTE PATOLOGIA

(descrivere la patologia come riportata nell'elenco allegato n.1 del DM 279/2001)

.....

contraddistinta dal seguente CODICE di esenzione

(riportare il codice di cui all'Allegato n. 1 del DM 279/01)

.....

Luogo.....

Data.....

Timbro e firma del Medico

.....



Allegato "B"

REGIONE MARCHE***Scheda di arruolamento***

Arruolamento di singoli casi per la realizzazione
del Registro nazionale Malattie Rare
in collaborazione con i registri già operanti sul territorio

Parte Aa₁) data di compilazione**Compilatore**a₂) Cognome a₃) Nomea₄) Telefono a₅) Fax a₆) E-maila₇) Ente a₈) Divisione o reparto o UOa₉) Indirizzo a₁₀) CAP a₁₁) Città**Dati paziente**a₁₂) (prime due lettere del cognome) a₁₃) (prime due lettere del nome)a₁₄) Sesso (M/F) a₁₅) anno di nascita a₁₆) Comune di nascita a₁₇) Provincia a₂₁) CAP a₂₂) Scolarità a₂₃) Professione

Se il paziente ha meno di 25 anni:

a₂₄) Scolarità paterna a₂₅) Professione paternaa₂₆) Scolarità materna a₂₇) Professione materna

(*) La raccolta e il trattamento dei dati saranno effettuati secondo la normativa vigente (Legge 675/96 e successive integrazioni)

Avvertenza: si rammenta che nella Parte B della scheda non è consentito riportare alcun elemento identificativo del paziente.



ALLEGATO "B"

Parte Bb₁) Data compilazione.....b₂) Codice scheda MR.....

Compilatore

b₃) Cognome b₄) Nomeb₅) Telefono b₆) Fax b₇) E-mailb₈) Ente.....b₉) Divisione o Reperto o UO.....b₁₀) Indirizzo b₁₁) Fax b₁₂) Città

b ₁₃) Nome della "Malattia rara"				
Esami effettuati sul paziente				
b ₁₄) Esame clinico (elencare segni e sintomi correlati alla patologia)				
.....				
b ₁₅) Esami strumentali		Neg.	Pos.	Dubbio
.....		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b ₁₆) Esami di laboratorio		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
.....		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
.....		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b ₁₇) Data di esordio della patologia..... b ₁₈) Data diagnosi				
b ₁₉) Ente reparto che ha effettuato la diagnosi.....				
.....				

Definizione di caso (indicare i criteri clinici e/o strumentali e/o di laboratorio che sono utilizzati nella sua struttura per formulare la diagnosi della patologia descritta)

b₂₀) Criteri clinici:b₂₁) Criteri strumentali:b₂₂) Criteri di laboratorio: