

ALLEGATO ALLA DELIBERA N. 1968 DEL 21 OTTOBRE 2016

RETE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

Premessa

Nell'ambito dell'Unione Europea si definisce come *rara* ogni malattia con prevalenza inferiore o uguale a 5 casi per 10.000 abitanti. Con il termine "*malattie rare*" si identifica un gruppo di circa 6.000 patologie calcolate sulla base del dato di prevalenza delle stesse nella popolazione generale. Complessivamente le malattie rare di origine genetica (circa l'80%) ed acquisita (circa 20%) costituiscono l'8-10% delle patologie umane. Si tratta di malattie che presentano in genere un'espressione fenotipica multiorgano, sono ad andamento cronico, riducono l'aspettativa di vita e determinano una disabilità spesso grave e permanente. Questi aspetti rendono essenziale un approccio multidisciplinare per la diagnosi, la terapia ed il management socio-assistenziale.

La cura delle malattie rare rappresenta una delle frontiere della medicina del XXI secolo. La rarità e la complessità di tali patologie hanno ridotto, per un lungo periodo, l'interesse delle aziende farmaceutiche a sviluppare farmaci dedicati, condizionando la disponibilità di approcci terapeutici specifici. Lo scenario si è tuttavia modificato grazie ad alcuni atti approvati prima negli Stati Uniti (Food and Drug Administration, Orphan Drug Act, 1983) e solo molti anni dopo in Europa (European Medicines Agency, European Orphan Designation, 2000), che hanno definito come *farmaci orfani* i medicinali destinati alla cura delle malattie rare, attribuendo un periodo di esclusività di produzione alle industrie farmaceutiche. Questo da un lato ha permesso di garantire la disponibilità di terapie e dall'altro ha portato alla ribalta il problema della sostenibilità della spesa sanitaria, dal momento che molti di questi farmaci hanno un costo elevato.

La DGR n. 2228 del 22 settembre 2006, ha definito il "*Primo modello organizzativo per l'attivazione della rete per le malattie rare nella regione Friuli Venezia Giulia*". Sulla base del lavoro di aggiornamento dell'elenco delle malattie rare esenti dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria, svolto dal tavolo tecnico della Commissione Stato-Regioni e dall'analisi del contesto organizzativo ed epidemiologico regionali, sono emersi molti elementi che rendono opportuna, a distanza di anni, la revisione della rete regionale per le malattie rare così come avviata.

In particolare, la progressiva entrata a regime della rete e l'attivazione del Registro Regionale Malattie Rare hanno permesso di evidenziare alcuni elementi di squilibrio nel sistema che necessitano di interventi di revisione. Inoltre, alcune riorganizzazioni dell'offerta non si sono accompagnate con la ridefinizione dei Presidi autorizzati per le malattie rare, singole o a gruppi nosologici. Ciò ha determinato una parcellizzazione della casistica, già scarsa per natura, che non consente in diverse realtà di raggiungere volumi di attività sufficienti ad ottenere e mantenere livelli di expertise indispensabili ai fini della qualità delle cure erogate e della sicurezza.

Normativa di riferimento

Gli indirizzi ministeriali in tema di malattie rare sono contenuti nei seguenti documenti:

- Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 che istituisce formalmente la Rete Nazionale delle Malattie Rare e riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai pazienti affetti da una o più delle patologie; l'allegato 1 propone un elenco di 47 gruppi di patologie per un totale di 284 malattie rare.
- Decreto Ministeriale 15 aprile 2008 (G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008) che individua i Centri interregionali per le malattie rare a bassissima prevalenza;
- Piano nazionale malattie rare 2013-2016 approvato dalla Conferenza Stato-Regioni nella seduta del 16 ottobre 2014.

In ottemperanza al contesto normativo di riferimento, la Regione FVG ai fini della costituzione e dell'avvio della *Rete regionale delle malattie rare* ha emanato i seguenti provvedimenti:

- D.G.R. 27 settembre 2002, n. 3277; D.G.R. 12 settembre 2003, n. 2725; D.G.R. 17 giugno 2005, n. 1427 individuazione dei Presidi regionali per la prevenzione, la sorveglianza e la diagnosi delle malattie rare;
- D.G.R. 6 dicembre 2002, n. 4196 definizione del percorso assistenziale per i soggetti affetti da malattia rara;
- D.G.R. 27 agosto 2004, n. 2815 realizzazione di un'Area vasta interregionale Triveneta per le malattie rare, con formalizzazione di un accordo tra le regioni Friuli Venezia Giulia e Veneto e le province autonome di Bolzano e Trento;
- D.G.R. 22 settembre 2006, n. 2228 avvio del "Primo modello organizzativo per l'attivazione della Rete Malattie Rare nella Regione FVG";
- D.G.R. 22 giugno 2007, n. 1480 identificazione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;
- D.G.R. 6 agosto 2008, n. 1590 regolamentazione dell'utilizzo di farmaci off-label e di fascia C per la terapia di Malattie Rare;
- LR 17/2014 art. 39 individuazione regionale delle reti di patologia.

1. Oggetto

Il presente documento disciplina la nuova organizzazione con la quale la Regione Friuli Venezia Giulia assicura, in maniera omogenea su tutto il territorio, la presa in carico clinico assistenziale in termini di accesso ai servizi, diagnosi e trattamento delle persone affette da malattia rara.

Il modello organizzativo di riferimento individuato a livello regionale con il Piano Socio Sanitario Regionale 2010-2012 e confermato con la LR 17/2014 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del SSR e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria" è il modello *Hub and Spoke*. Tale modello prevede la concentrazione delle funzioni diagnostico-terapeutiche di alta complessità nei centri "hub" ai quali i centri periferici "spoke" inviano gli utenti che hanno bisogno di interventi che superano la soglia di complessità che gli stessi sono in grado di garantire, assicurando in tal modo la sostenibilità professionale e garantendo a tutti i cittadini l'assistenza necessaria, indipendentemente dal luogo di residenza.

Il documento definisce i nodi della rete, le specifiche funzioni e le modalità organizzative di rapporto e integrazione tra di loro; viene inoltre delineato il ruolo del Coordinamento della rete delle malattie rare ai vari livelli: regionale, interregionale, nazionale e internazionale.

2. Finalità e obiettivi

La rete regionale delle malattie rare nasce con l'obiettivo di integrare, per ogni gruppo di malattie, le attività della fase ospedaliera di diagnosi e trattamento con quelle previste dalle fasi pre e post-ospedaliera, in modo da assicurare percorsi definiti, appropriatezza dei trattamenti, equità di accesso ai servizi e sicurezza per tutta la popolazione regionale. La rete mette in relazione i diversi professionisti a vario titolo coinvolti nel percorso assistenziale del paziente con il fine di assicurare la continuità assistenziale, nonché la sostenibilità professionale ed economica.

La rete si propone di costruire un quadro d'insieme e fornire indicazioni utili ad affrontare il problema delle malattie rare in maniera organica, nell'ambito di una governance da attuarsi ai diversi livelli e nei diversi setting assistenziali, offrendo un modello assistenziale in grado di garantire la qualità delle prestazioni diagnostiche e di presa in carico dei pazienti in centri di eccellenza, favorendo nel contempo la continuità delle cure in strutture il più vicino possibile al luogo di vita delle persone affette da una malattia rara.

Gli obiettivi specifici della *rete delle malattie rare* sono di seguito riportati.

- Definire le modalità di trattamento più appropriate ed i percorsi assistenziali per i grandi gruppi di malattie rare (GGM) secondo la classificazione DM indicata tra parentesi:
 - o malattie infettive e parassitarie (A);
 - o tumori (B);
 - o malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (C);
 - o malattie del sangue e degli organi ematopoietici (D);
 - o malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (F);
 - o malattie del sistema circolatorio (G);
 - o malattie dell'apparato digerente (I);
 - o malattie dell'apparato genito-urinario (J);
 - o malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (L);
 - o malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (M);
 - o malformazioni congenite (N);
 - o alcune condizioni morbose di origine perinatale (P).
- Assicurare la diagnosi e la presa in carico dei pazienti, tramite raccordi professionali fra le strutture presenti nel territorio della regione.

- Individuare e sviluppare strategie di prevenzione cui concorrano le strutture e i servizi coinvolti nella rete, ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni.
- Implementare strumenti informativi comuni per consentire il lavoro in rete delle strutture regionali.
- Facilitare la diffusione delle competenze professionali anche attraverso iniziative di formazione.
- Assicurare i flussi informativi regionali e nazionali.
- Monitorare i volumi di attività e la conseguente sostenibilità tecnico professionale dei presidi autorizzati che operano nelle strutture regionali e che intervengono a vario titolo nelle attività previste nei percorsi clinico assistenziali di ogni gruppo di malattie.
- Partecipare alle iniziative di valutazione dei farmaci d'interesse.
- Valutare, anche attraverso azioni di benchmark nazionali e sovra-nazionali, l'appropriatezza dei trattamenti ed i livelli di qualità erogati dalle strutture regionali, gli esiti delle cure, nonché la congruità dei costi sostenuti dalle singole strutture regionali in rapporto all'attività svolta.

3. Organizzazione della rete

La rete delle malattie rare è composta dalle seguenti strutture:

1. *nodi periferici della rete (spoke)*, che individuano i pazienti potenzialmente affetti da una malattia rara, li inviano ai centri hub per l'inquadramento diagnostico e la definizione del piano terapeutico e ne assicurano la presa in carico per il follow-up;
2. *presidi di riferimento (hub)*, che assicurano la presa in carico dei pazienti per la diagnosi, il trattamento e la prima certificazione.

Le strutture indicate concorrono ad assicurare i percorsi clinico assistenziali per gli aspetti di competenza, con l'obiettivo di concentrare le funzioni diagnostico-terapeutiche di alta complessità nei presidi di riferimento individuati (hub), presso i quali trattare una casistica adeguata ad assicurare la sostenibilità professionale. Garantiscono inoltre le funzioni integrate di presa in carico dei singoli pazienti in stretta collaborazione con i nodi periferici della rete (spoke).

La rete regionale delle malattie rare si inserisce nel contesto più ampio della rete nazionale ed opera secondo le indicazioni fornite a tale livello, anche formalizzando accordi con altre regioni. Inoltre, alcune strutture regionali selezionate dal coordinamento nazionale partecipano alla rete internazionale europea per alcune tipologie di malattia.

3.1. Nodi periferici della rete (spoke)

I nodi periferici della rete (spoke), sono costituiti dagli ospedali di rete, dai distretti sociosanitari, dai medici di medicina generale (MMG), dai pediatri di libera scelta (PLS). Essi collaborano con i presidi hub per garantire la presa in carico e la continuità del programma di cura delle persone affette da malattia rara in strutture più vicine possibile al luogo di vita e/o di lavoro.

I nodi spoke garantiscono le seguenti funzioni:

- collaborazione con i presidi hub nella gestione del paziente in una logica di rete dei servizi e condivisione dei piani assistenziali;
- fornitura dei farmaci, dei presidi e degli ausili necessari;
- attivazione di programmi specifici di supporto in ambiente domiciliare, scolastico e lavorativo;
- facilitazione dell'accesso ai diritti socio-assistenziali previsti dalle normative vigenti.

I professionisti che operano nei nodi spoke della rete partecipano ai gruppi di lavoro attivati dal Coordinamento regionale delle malattie rare.

3.2. Presidi di riferimento (hub)

I Presidi di riferimento (hub), per uno o più gruppi di patologia di cui all'articolo 2, assicurano le seguenti funzioni:

- definizione diagnostica;
- formulazione dei piani terapeutici e presa in carico dei pazienti;
- interazione con i nodi periferici della rete (spoke);
- rilascio del primo certificato informatizzato di esenzione (i certificati successivi possono essere rilasciati dai centri spoke o dal distretto sanitario di appartenenza dell'assistito);
- implementazione del Registro Regionale mediante l'inserimento della diagnosi di malattia rara (secondo il DM 279/2001) nella specifica scheda informatizzata;
- informazione all'utenza e alle associazioni dei malati;
- mantenimento dei rapporti con il Centro regionale Malattie rare e le altre strutture;
- attività di ricerca con gestione dei fondi derivanti dalla partecipazione a progetti nazionali e/o europei anche utilizzando personale a contratto;
- partecipazione ai tavoli tecnici regionali e nazionali in funzione del gruppo nosologico di pertinenza.

Come previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, i presidi individuati quali hub di riferimento regionale devono possedere i seguenti requisiti:

- documentata esperienza in attività diagnostico terapeutica per le patologie incluse nei gruppi nosologici;
- dotazione di idonee strutture di supporto e di servizi complementari inclusi, per le malattie che lo richiedono, i servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare (DM 279/2001);
- adeguata attività scientifica certificata;
- evidenza di rapporti strutturati con l'associazione dei pazienti interessata.

L'eventuale dotazione di supporto può essere garantita anche mediante il collegamento funzionale tra le strutture e/o i servizi, come è il caso dei Centri di genetica medica.

Tra i centri individuati in regione per patologie specifiche, considerata la bassa prevalenza delle singole malattie, sono individuati quelli con funzione di riferimento hub per gruppo nosologico. L'identificazione dei presidi hub viene effettuata tenendo conto dei seguenti punti: a) presentazione della candidatura da parte delle direzioni generali delle rispettive aziende sanitarie, b) analisi dell'attività garantita su base storica tenendo in considerazione gli aspetti quantitativi e qualitativi dei dati registrati nel Registro Regionale Malattie Rare (figura 1), c) possesso dei requisiti previsti dalle raccomandazioni europee e dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016. A garanzia di un bacino ampio d'utenza, di volumi di attività significativi e performance appropriate, per ogni grande gruppo nosologico di malattia rara è stata calcolata la distribuzione assoluta e percentuale dei casi registrati anche in funzione dell'età, individuando un unico presidio regionale di riferimento. Solo nei casi in cui la numerosità è adeguata è identificato anche un presidio per l'infanzia e l'adolescenza.

Si specifica che il dato riferito al Gruppo I "Malattie dell'apparato digerente" comprende anche la diagnosi di Sprue Celiaca che risulta ancora compresa nell'elenco delle malattie rare previste dal DM. I dati riportati nel successivo grafico sono estratti dal Registro regionale malattie rare ed escludono tale casistica. Considerata l'esiguità della casistica, i dati si riferiscono alla sommatoria degli ultimi 5 anni (2011, 2012, 2013, 2014, 2015), aggiornati al 31/12/2015.

Stratificazione della popolazione del Registro MR per grande gruppo di patologia e per Azienda Sanitaria al 31 Dicembre 2015 esclusi i casi di sprue celiaca (n=3021)

Patologia	Azienda Sanitaria	Conteggio
A	AAS 3	1
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	47
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	11
B	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	6
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	47
	CRO AVIANO	42
C	IRCCS B-G	82
	AAS 2	5
	AAS 3	14
D	AAS 5	10
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	71
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	400
E	IRCCS B-G	206
	AAS 2	3
	AAS 5	4
F	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	6
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	16
	IRCCS B-G	21
G	AAS 2	17
	AAS 5	1
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	79
H	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	322
	IRCCS B-G	76
	AAS 2	20
I	AAS 5	16
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	150
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	19
J	IRCCS B-G	5
	AAS 5	3
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	7
K	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	13
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	1
	CRO AVIANO	37
L	IRCCS B-G	88
	AAS 5	1
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	13
M	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	2
	IRCCS B-G	156
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	3
N	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	1
	IRCCS B-G	45
	AAS 2	1
O	AAS 3	1
	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	84
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	231
P	IRCCS B-G	3
	AAS 2	8
	AAS 5	1
Q	AZ. OSP.-UNIV. TRIESTE	16
	AZ. OSP.-UNIV. DI UDINE	150
	CRO AVIANO	2
R	IRCCS B-G	456
	IRCCS B-G	5

Analogamente, per la diagnosi e la cura di specifiche patologie e malattie rare meno frequenti (ultra rare), gli hub regionali per gruppo di malattia fanno riferimento ai presidi sovraregionali, nazionali o internazionali autorizzati. A tal fine prendono in carico il paziente, lo inviano alla struttura di riferimento, mantengono i contatti con questa condividendo il piano terapeutico e il follow up. Gli interventi previsti dal piano assistenziale sono in seguito garantiti preferibilmente dagli ospedali, dai servizi territoriali e distrettuali prossimi al luogo di vita delle persone con malattia rara.

I presidi ospedalieri individuati quali hub devono indicare la struttura di riferimento per ogni grande gruppo di malattia alla quale riferire i pazienti, che ne garantisce la presa in carico anche attivando collaborazioni ed integrazioni con altre strutture del presidio ospedaliero. La rinuncia a fungere da centro hub di riferimento, per perdita di specifiche professionalità o qualsiasi altra motivazione, deve essere comunicata, da parte della direzione dell'Ente di appartenenza, al Centro regionale Malattie rare che provvede ad attribuire la funzione di hub di riferimento ad altro presidio ospedaliero regionale, se disponibile, o in caso contrario ad avvalersi di centri extra-regionali.

I presidi ospedalieri che non sono individuati come hub di riferimento possono svolgere la specifica attività clinica e diagnostica di un determinato gruppo di malattia, purché in raccordo con il centro hub ed utilizzando i medesimi protocolli. Non è infatti interesse della Regione produrre una sorta di esclusività di accesso dei pazienti ad un solo presidio di riferimento, anche in considerazione del fatto che, per numerose patologie, le competenze sono attualmente concentrate su pochissimi o addirittura singoli professionisti, con il conseguente rischio di venir perse per scelte professionali o motivazioni anagrafiche degli stessi. È quindi auspicabile che ogni presidio ospedaliero hub di riferimento individui un secondo, in collaborazione con il Centro regionale Malattie rare, che oltre ad assicurare parte dell'attività funga da back up professionale.

Le indagini strumentali atte alla definizione diagnostica e ritenute indispensabili dal centro che ha in carico il paziente devono essere prescritte e sono a carico dello stesso; laddove possibile, devono essere garantite entro le strutture della rete. Per indagini particolari può rendersi necessaria la definizione di accordi con strutture e laboratori nazionali o centri di riferimento internazionali. I farmaci in distribuzione diretta sono a carico dell'azienda di residenza del paziente.

4. Coordinamento della Rete regionale malattie rare

Il Coordinamento della Rete regionale malattie rare è finalizzato ad ottimizzare le modalità di accesso ai servizi e garantire le maggiori possibilità di diagnosi e trattamento ai pazienti affetti da malattia rara; mantiene un rapporto di stretta collaborazione con la Direzione centrale salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia (DCS) e assicura funzioni di consulenza e supporto all'intera rete ospedaliera regionale.

Le attività di coordinamento della rete regionale sono garantite con il supporto dei referenti delle strutture costituenti la rete e con la collaborazione delle associazioni. Le specifiche funzioni sono così declinate:

- *verifica periodica del mantenimento dei requisiti dei presidi hub individuati per gruppo nosologico* in base ai parametri e agli standard riconosciuti a livello nazionale ed internazionale e proposta alla DCS di nuovi inserimenti o uscite;
- *individuazione delle patologie, in gruppi o singole*, per le quali è necessario ricorrere a presidi autorizzati interregionali, nazionali o internazionali;
- *organizzazione di gruppi operativi* per la predisposizione di documenti tecnici (percorsi assistenziali, protocolli, linee guida, ecc.) necessari al funzionamento della rete;
- *verifica dell'adozione dei protocolli clinico assistenziali* condivisi e formalizzati a livello regionale e della loro applicazione tramite audit clinici per ogni gruppo nosologico e, ove necessario, per specifiche malattie. I documenti devono contemplare la continuità della presa in carico del paziente nelle fasi di passaggio dall'età adolescenziale a quella adulta;
- *riconoscimento e implementazione* nel registro regionale malattie rare dei certificati provenienti da strutture extra-regionali;
- *coordinamento epidemiologico e delle attività svolte nelle diverse strutture regionali* assicurando i relativi flussi informativi tramite l'utilizzo degli applicativi istituzionalmente previsti, la gestione del registro, e l'effettuazione delle valutazioni statistiche e di qualità del processo secondo standard riconosciuti a livello nazionale ed internazionale. La raccolta dei dati deve riguardare anche l'attività di presa in carico dei servizi rispetto all'atteso e valutazione della fuga extra-regionale ed estera;
- *mantenimento dei livelli di sicurezza* attraverso il monitoraggio dei volumi minimi di attività dei presidi hub individuati per la gestione delle malattie rare, l'effettuazione di audit periodici o su singoli eventi, la diffusione e l'aggiornamento dei percorsi clinico assistenziali, delle procedure, delle linee guida nazionali ed internazionali per gruppi di malattie;
- *attività di prevenzione* tramite attivazione e coordinamento di gruppi di lavoro finalizzati all'individuazione dei test di screening da effettuare a livello regionale, sulla base della loro reale utilità in relazione alla successiva possibilità di cura e presa in carico, nonché della valutazione delle implicazioni etiche, psicologiche e sociali derivanti;
- *formazione* tramite la promozione e predisposizione di eventi formativi rivolti al personale sanitario appartenente alle strutture della rete e i medici convenzionati sulle tematiche inerenti le funzioni della rete regionale delle malattie rare; aggiornamento dei professionisti sulle evidenze emerse da altri studi, dopo preliminare valutazione;
- *analisi epidemiologica e valutazione delle performance* assicurando attività di studio rispetto a modelli organizzativi, gestione delle attività, utilizzo dei farmaci, in particolare quelli ad alto costo, consumo di risorse, esiti delle cure, qualità di vita dei pazienti, sicurezza e ogni altro argomento utile a valutare la qualità delle prestazioni erogate, sia come attività singole che inserite nei vari percorsi diagnostico-terapeutici;

- *coordinamento delle attività di ricerca* con promozione e stimolo di attività di sperimentazione, coordinamento dei presidi e degli altri nodi della rete regionale per le attività di ricerca multicentrica svolte a livello nazionale ed internazionale;
- *comunicazione e informazione* attraverso la predisposizione e l'aggiornamento della carta dei servizi, del sito web dedicato, il mantenimento dei rapporti con gli organi di stampa per gli aspetti divulgativi di competenza e l'organizzazione di un evento di informazione annuale sull'attività svolta e sui programmi futuri. Il Coordinamento della rete inoltre mantiene contatti costanti con i professionisti delle strutture presenti nel territorio assicurando loro la restituzione delle informazioni e garantisce supporto ai pazienti ed ai loro familiari nel trovare le soluzioni più opportune in base al tipo di patologia;
- *rappresentanza istituzionale* attraverso il mantenimento dei rapporti di collaborazione con le associazioni di volontariato, le autorità sanitarie e la partecipazione ai tavoli e ai gruppi di lavoro interregionali e nazionali;
- *gestione amministrativa* mantenendo aggiornata la normativa nazionale ed europea e predisponendo la documentazione utile all'attuazione dei programmi di interesse, gli atti regionali di applicazione delle norme, gli atti per l'erogazione di contributi alle associazioni di volontariato, le convenzioni che si rendono necessarie e i pareri per l'autorizzazione delle cure all'estero e del relativo follow-up. Il Coordinamento supporta gli Enti del SSR per pratiche inerenti contributi e finanziamenti.

Una specifica struttura complessa con competenze di epidemiologia medica, di definizione e conduzione dei percorsi assistenziali ed amministrative, oltre a quelle cliniche, di diagnostica e di ricerca, inserita nel presidio ospedaliero *Santa Maria della Misericordia* di Udine, denominata *Centro regionale Malattie rare*, assicura le seguenti funzioni:

- di coordinamento della rete regionale come sopra specificate;
- cliniche e di diagnostica di laboratorio per le patologie rare per le quali funge da centro hub di riferimento;
- di presa in carico dei percorsi assistenziali dei pazienti, pediatrici e adulti, che non trovano risposta nei centri della rete regionale; per tali pazienti assicura anche i contatti per accedere a strutture extra-regionali (nazionali o estere);
- di coordinamento dei centri che devono assicurare la presa in carico dei pazienti nella transizione fra età pediatrica ed età adulta;
- di monitoraggio dei pazienti del Friuli Venezia Giulia presi in carico dalla rete;
- di ricerca sulla base di specifiche progettualità.

5. Registri e flussi informativi

La rete regionale delle malattie rare utilizza il registro malattie rare del Friuli Venezia Giulia che viene alimentato dai presidi autorizzati della rete mediante l'inserimento della diagnosi di malattia rara (secondo il DM 279/2001) in una scheda informatizzata specifica, appositamente creata nel sistema di gestione clinica ordinaria dei pazienti. Mediante una procedura di record-linkage da parte del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare, la suddetta scheda può essere integrata con le informazioni demografiche e sanitarie disponibili nel data warehouse sanitario regionale.

Il Registro rappresenta uno strumento fondamentale per la sorveglianza epidemiologica, fornisce elementi indispensabili per la programmazione sanitaria e facilita il flusso informativo ministeriale obbligatorio al registro nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità.

Altri dati che vengono implementati e/o monitorati sono quelli relativi all'esenzione dalla compartecipazione ai costi della spesa sanitaria, all'utilizzo di ausili classificati nella protesica, all'inserimento lavorativo delle persone svantaggiate o a qualsiasi altro flusso informativo, specifico o di sistema, utile a fornire elementi di valutazione sul programma malattie rare.

La DCS, con provvedimenti specifici, provvede ad implementare nella *rete regionale delle malattie rare* eventuali ulteriori registri e/o flussi informativi previsti da norme di legge o comunque ritenuti utili al fine del buon andamento del programma nazionale malattie rare.

6. La Transizione dall'età pediatrica all'età adulta

Uno dei problemi emergenti nell'ambito delle cure dei malati "rari" è connesso all'organizzazione di percorsi di transizione dai servizi propri dell'età pediatrica, nella quale il pediatra svolge naturalmente la funzione di presa in carico complessiva del paziente e si occupa del raccordo fra i diversi specialisti coinvolti nel percorso clinico-assistenziale, a quelli strutturati per l'adulto dove tale figura di case manager manca ed il paziente rischia di trovarsi senza un punto di riferimento certo.

Considerato che il progresso diagnostico-terapeutico degli ultimi decenni ha prodotto un netto miglioramento delle cure e della sopravvivenza dei pazienti affetti da patologie rare severe, è affiorato il bisogno di un'adeguata organizzazione delle cure in età adulta, in un contesto culturale e strutturale generalmente non adeguato, in quanto pensato, formato ed organizzato per discipline specialistiche. Ne consegue che la principale differenza tra il contesto pediatrico delle cure e quello dell'adulto è la possibilità di una presa in carico "olistica" della persona malata.

La visione olistica costituisce il fondamento dell'approccio pediatrico, dove il medico pediatra svolge un ruolo di coordinatore delle cure complessive del bambino, rivestendo un ruolo di fulcro dell'attività medica, intorno cui ruotano i diversi specialisti coinvolti nel percorso delle cure del paziente; ciò permette una sintesi unificata delle informazioni ed un approccio terapeutico-assistenziale condiviso e coordinato. Differente è invece la situazione nel contesto delle strutture per il malato adulto, essenzialmente organizzate per dare risposte alle situazioni di criticità acuta e parcellizzate per specialità, condizione che determina una difficile gestione unitaria degli interventi, con le conseguenti ripercussioni sia sull'organizzazione della vita quotidiana della persona malata che degli aspetti psicologici.

Un ulteriore elemento di criticità è costituito dalla mancanza di comunicazione codificata tra i vari servizi che intervengono nel sistema delle cure: ospedale o reparto pediatrico, servizi territoriali ed ospedale o reparto dell'adulto.

Obiettivo prioritario della riorganizzazione della Rete delle Malattie Rare, diventa quindi l'armonizzazione del percorso di presa in carico complessiva del "malato raro" nei contesti dei servizi di salute, che segua il processo fisiologico di crescita della persona. Questo percorso può prevedere alcuni momenti cruciali:

1. definire precise modalità di comunicazione tra ospedali (ambito pediatrico e dell'adulto) e servizi territoriali;
2. definire i momenti d'incontro tra i professionisti coinvolti nei tre ambiti: presidi pediatrici, dell'adulto e servizi del territorio;
3. strutturare, nel contesto dei presidi ospedalieri per l'età adulta, una presa in carico che garantisca la natura olistica della risposta ai bisogni di salute della persona, sperimentando e predisponendo soluzioni che evitino la parcellizzazione specialistica e sviluppino l'approccio coordinato multidisciplinare.

7. Risorse economiche

Con l'approvazione delle linee per la gestione del servizio sanitario regionale, la Giunta regionale definisce annualmente le risorse da destinare all'Azienda ospedaliero-universitaria Santa Maria della Misericordia di Udine per permettere il funzionamento della *rete regionale delle malattie rare*. In particolare, tale finanziamento assicura la copertura dei seguenti costi:

- Personale del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare individuato per l'assolvimento delle funzioni di coordinamento della rete.
- Missioni per doveri istituzionali del personale del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare e delle strutture della rete.
- Eventuali convenzioni con laboratori extra-regionali.
- Formazione del personale regionale coinvolto nel programma malattie rare.
- Beni economici e utenze.

Rientrando l'attività di assistenza nella normale produzione aziendale, i costi sostenuti per la stessa (personale e materiali di consumo) sono coperti dal finanziamento assegnato annualmente all'azienda sotto forma di riconoscimento delle prestazioni effettuate. I costi sostenuti per l'attività di ricerca sono coperti dai fondi derivanti dai relativi progetti.

8. Modalità operative e di funzionamento della Rete regionale malattie rare

La Giunta regionale interviene in caso di modifica o aggiornamento sostanziale del presente documento, anche in seguito a norme nazionali che intervengono in materia.

La DCS decreta i documenti tecnici per la formalizzazione dei percorsi assistenziali proposti dal Coordinamento regionale e necessari a dare omogeneità all'intera rete regionale.

Il Responsabile del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare assume i provvedimenti operativi necessari ad assicurare la costituzione dei gruppi di lavoro necessari a sviluppare ed omogeneizzare le diverse funzioni e attività, nonché il buon funzionamento della rete regionale.

IL SEGRETARIO GENERALE

IL PRESIDENTE