

## **DGR. N. 22-11870 DEL 2-3-2004**

OGGETTO : individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l'ASL 4 di Torino del Centro Regionale di coordinamento.

Premesso che le malattie rare rappresentano un insieme molto numeroso ed eterogeneo di patologie (circa 5.000 secondo i dati dell'Organizzazione Mondiale della Sanità), eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche, caratterizzate da una prevalenza nella popolazione non superiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea e dalla difficoltà nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi e nell'impostazione di un'adeguata terapia.

Considerato che, proprio a causa della bassa prevalenza delle singole patologie e della eterogeneità delle stesse, le malattie rare costituiscono un problema sanitario di rilevante entità in quanto interessano comunque un numero importante di cittadini e di famiglie che spesso stentano a trovare adeguate risposte sanitarie.

Considerato, altresì, che l'Unione Europea ha identificato tale questione come una delle aree prioritarie di intervento in sanità pubblica e, con l'approvazione della Decisione n. 1295/1999/CE del 29.4.1999, ha previsto, in particolare, una serie di azioni specifiche sulle malattie rare : informazione ai cittadini, formazione degli operatori sanitari, rafforzamento della collaborazione internazionale , monitoraggio.

Dato atto che il Piano Sanitario Nazionale 2003- 2005 individua tra gli obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle malattie rare considerate un importante problema sociale.

Visto il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124" che:

- Disciplina le modalità di esenzione delle malattie rare dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza, finalizzate alla diagnosi, al trattamento, al monitoraggio ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti, ivi compresi i trattamenti farmaceutici;
- Individua ed elenca le malattie ed i gruppi di malattie rare per i quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie;
- Prevede l'istituzione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da presidi appositamente individuati dalle Regioni;
- Istituisce il registro nazionale delle malattie rare presso l' Istituto Superiore di Sanità, funzionalmente collegato con i diversi Registri territoriali;

I presidi della rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza diagnostica o terapeutica specifica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari. I presidi devono garantire un intervento assistenziale finalizzato alla diagnosi ed alle altre prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza,

appropriate ai fini del monitoraggio ed efficaci nella prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Alla luce delle suddette indicazioni normative, si è ritenuto necessario avviare un'indagine sistematica tra i presidi regionali al fine di individuare e documentare l'esperienza esistente in materia. Questa indagine si è avvalsa di due rilevazioni successive : la prima, relativa alle attività di ricovero in ambito regionale tanto in regime ordinario quanto in regime di day hospital, è riferita alle schede di dimissione ospedaliera che avessero una relazione con le singole patologie comprese nel D.M. 279/2001; la seconda è relativa alle prestazioni ambulatoriali svolte a favore di pazienti affetti da malattia rara.

La situazione che è emersa dalla suddetta indagine rileva una diffusione della competenza diagnostica ed assistenziale per le malattie rare che trovano una collocazione in specialità mediche presenti in modo frequente sul territorio regionale, mentre le malattie rare trattate in specialità mediche a minor diffusione e quelle a maggior complessità diagnostica ed assistenziale trovano preferibilmente una risposta all'interno dei due presidi ospedalieri già di riferimento nell'organizzazione sanitaria regionale per l'alta specialità e le patologie complesse : l'ASO S. Giovanni Battista e l'ASO O.I.R.M./S.Anna di Torino.

Pertanto, anche per le malattie rare, emerge una risposta sanitaria diffusa laddove è presente una competenza specifica, mentre, in assenza di questa o in presenza di una particolare complessità diagnostica ed assistenziale, i riferimenti attivati sono in generale le Aziende Sanitarie Ospedaliere Regionali con una netta prevalenza delle ASO S. Giovanni Battista e O.I.R.M./S.Anna di Torino, rispettivamente per gli adulti e per l'età evolutiva.

Questa situazione oltre a rispecchiare l'organizzazione sanitaria regionale, appare compatibile con la natura dell'elenco fornito dal decreto 279/2001 che, di fatto, contiene malattie che presentano prevalenze molto diverse fra loro.

Il D.M. 279/2001, inoltre, prevede che i presidi della rete operino secondo protocolli clinici concordati e collaborino con i servizi territoriali e con i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e gestione del trattamento.

Ritenuto necessario, in base alle considerazioni suddette e alla luce del citato decreto 279/2001, garantire ai pazienti affetti da patologie rare una risposta migliore e più tempestiva in termini di diagnosi e di trattamento, favorendo il coordinamento a livello regionale tra le strutture che si occupano di tali patologie e il collegamento con i centri di altre regioni, mediante l'istituzione della Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

Considerato opportuno, per il raggiungimento dei fini sopra esposti, organizzare la Rete confermando, in coerenza con i percorsi sanitari evidenziati dall'indagine regionale e sulla base dell'analisi dei dati di attività delle varie strutture, l'attuale organizzazione regionale anche al fine di garantire maggiormente quei pazienti per i quali la necessità delle cure non è un fatto episodico.

Ritenuto, pertanto, opportuno che tutti i presidi sanitari che a vario titolo entrano nel percorso assistenziale del paziente condividano l'attività di sorveglianza delle patologie rare, come richiesto dal D.M. 279/2001, attraverso l'attivazione del Registro Regionale

delle malattie rare inteso quale articolazione territoriale del Registro Nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità;

Il Registro Nazionale si avvale di schede definite dall'Istituto Superiore di Sanità in accordo con il gruppo tecnico interregionale permanente costituito presso la Presidenza del Consiglio dei Ministri.

I presidi sanitari regionali sono tenuti a compilare la scheda suddetta per segnalare i pazienti affetti da malattia rara.

Ritenuto altresì necessario prevedere delle funzioni specifiche di coordinamento della Rete regionale delle malattie rare in particolare relativamente a :

- la gestione del Registro regionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi e percorso ed il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità,
- il coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici,
- la promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori,
- la collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre Regioni,
- la collaborazione con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare.

Dato atto che, per l'attivazione e la gestione delle azioni suddette, la Regione Piemonte si avvale dell'ASL 4 di Torino, in quanto nella stessa sono già presenti delle competenze in tal senso.

Considerato, infine, che i tumori rari compresi nell'elenco del decreto 279/2001 trovano la loro collocazione diagnostica ed assistenziale nell'ambito della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta.

Ritenuto, per quanto riguarda l'erogazione in regime di esenzione delle prestazioni diagnostiche-terapeutiche e farmaceutiche, di cui alle Linee precedenti, di confermare la procedura amministrativa regionale già individuata nella prima fase di applicazione del D.M. 279/2001.

Sentito il parere positivo del Coresa espresso in data 04.02.2004;

visto il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001;

vista la circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13.12.2001;

Visto il Piano Sanitario Nazionale 2003- 2005;

Vista la Circolare Regionale 5/12/2001 prot. 18796/29;

#### DELIBERA

- di istituire la Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, composta dai presidi sanitari regionali;
- i presidi sanitari regionali partecipano alla Rete Regionale suddetta attraverso la segnalazione di tutti i pazienti affetti da malattia rara attraverso le schede opportunamente predisposte dall'Istituto Superiore di Sanità;

- di individuare, per le motivazioni espresse in premessa, l'ASL 4 di Torino quale Centro Regionale di coordinamento della Rete suddetta con le seguenti funzioni :
  1. la gestione del Registro regionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi e percorso ed il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità,
  2. il coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi,
  3. la promozione dell'informazione ai cittadino e della formazione degli operatori,
  4. la collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre Regioni,
  5. la collaborazione con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare;
- di dare atto che i tumori rari compresi nell'elenco del decreto 279/2001 trovano la loro collocazione diagnostica ed assistenziale nell'ambito della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta;
- di approvare l'istituzione della Rete Regionale per le malattie rare a condizione che lo sviluppo della stessa non determini costi superiori a quelli definiti compatibili dalla Giunta Regionale con le proprie disposizioni di programmazione finanziaria e non comporti, per l'organizzazione complessiva delle Aziende, aumenti di personale e di strutture semplici o complesse.
- Il Centro Regionale di Coordinamento come previsto dal P.S.R. vigente, sarà sottoposto a verifica annuale relativa al mantenimento delle caratteristiche specifiche da parte dell'Assessorato competente.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul B.U. della Regione Piemontesi sensi dell'art. 65 dello Statuto e dell'art. 14 del D.P.G.R. n. 8/R/2002.