



REGIONE PUGLIA

**Area Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità
Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica**

ALLEGATO C

**Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai
pazienti affetti da Malattia rara**

IL DIRIGENTE AD INTERIM DEL SERVIZIO
VINCENZO POMO

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'V. Pomo', written over the printed name.



Regione Puglia



A.Re.S. Puglia



Coordinamento Regionale Malattie Rare

“Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie Rare”

in ottemperanza al

Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016

del 16 ottobre 2014

Sommario

1	OBIETTIVI DEL DOCUMENTO
1.1	Scopo e Campo di applicazione
2	RIFERIMENTI.....
3	MODELLO ORGANIZZATIVO REGIONALE
3.1	Il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare (CoReMaR)
3.2	Il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare
3.3	I Presidi della Rete Nazionale (PRN)
3.4	Le Aziende Sanitarie Locali
3.5.1	I Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS)
4	IL PROCESSO DI ACCREDITAMENTO DEI PRESIDI DELLA RETE NAZIONALE (PRN) ..
5	IL PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE
5.1	Prima fase. Diagnosi, accertamento ed attestazione del diritto all'esenzione
5.2	Seconda Fase. Assistenza e Monitoraggio.
6	LA CONVENZIONE CON IL REGISTRO MALATTIE RARE DEL VENETO E IL SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE DELLA REGIONE PUGLIA (SIMARRP)
6.1	SIMARRP - Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia.....
ALLEGATO 1- SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE REGIONE PUGLIA (SIMARRP) ISTRUZIONI OPERATIVE	
A.1	Accesso al sistema
A.2	Procedure per la certificazione diagnostica e il rilascio degli attestati di esenzione
A.2.1	Assistito residente nella Regione Puglia che si reca in un PRN della Regione Puglia
A.2.2	Assistito residente nella Regione Puglia in possesso di certificato di diagnosi rilasciato da un Centro accreditato di altra Regione.....
A.2.3	Assistito residente e domiciliato in altra Regione che si reca in un PRN della Regione Puglia.....
A.3	Prestazioni in esenzione dalla compartecipazione alla spesa (ticket)
A.4	Privacy
A.5	Attività di recupero dati pregressi.....
Allegato 1.a - MODULO PASSWORD	

ALLEGATO 2 - LA RETE TERRITORIALE PER LE M.R.

**ALLEGATO 3 - CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL
RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

ALLEGATO 4 - MALATTIE RARE - PIANO DIAGNOSTICO DI MONITORAGGIO

ALLEGATO 5- MALATTIE RARE - PIANO TERAPEUTICO.....

ALLEGATO 6 - MALATTIE RARE - PIANO DIETOTERAPEUTICO

1 Obiettivi del documento

Il presente documento, **in ottemperanza a quanto previsto nel paragrafo 3.4 del Piano Nazionale Malattie Rare emanato il 16 ottobre 2014**, si pone come obiettivo primario quello di descrivere il percorso diagnostico-terapeutico assistenziale (PDTA) dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari potenzialmente affetti dalle stesse, di garantire attraverso un'adeguata presa in carico dell'assistito, un elevato livello di qualità delle cure, di facilitare e rendere tempestivo l'accesso alle stesse nella regione Puglia.

In particolare:

- Individua i soggetti coinvolti e le risorse umane messe a disposizione (il chi e cosa);
- Definisce ruoli, compiti e responsabilità (chi fa che cosa);
- Definisce un percorso "organizzato" e "interdisciplinare" (come);
- Garantisce
 1. continuità assistenziale del paziente a casa
 2. riduzione dei periodi di ospedalizzazioni a vantaggio delle cure domiciliari tramite il potenziamento del monitoraggio domiciliare
 3. prevenzione delle complicanze con intervento precoce sul danno d'organo conseguente alla patologia principale
 4. aumento della qualità ed aspettativa di vita dei pazienti

Saranno considerati indicatori di migliorata qualità dell'assistenza:

- a. riduzione dei ricoveri ospedalieri/anno
- b. riduzione delle complicanze/anno
- c. riduzione della migrazione fuori regione
- d. contenimento spesa farmaceutica

Il presente documento

- descrive l'organizzazione della rete di supporto all'attività del Coordinamento e che mette in connessione il Coordinamento con il territorio - Allegato 2
- delinea il Sistema Informativo delle Malattie Rare Regione Puglia (SIMaRRP) – Allegato 1

Con la pubblicazione delle Linee Guida il COREMAR adempie all'azione 1 del Piano programmatico 2013-2016 [21]

1.1 Scopo e Campo di applicazione

Il presente documento è destinato a:

- Componenti del COREMAR, del Centro Sovraziendale
- ai Referenti M.R. di A.O.U., P.O., Enti Ecclesiastici e I.R.C.S.S. e agli operatori sanitari dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) della Rete Malattie rare,
- ai Referenti M.R. delle ASL, al Referente e ai componenti delle Task Force M.R. dei DSS, ai Medici di Cure Primarie dei DSS

- ai MMG/PLS

Esso delinea ruoli e compiti dei destinatari nel percorso-diagnostico terapeutico dei pazienti affetti da malattie rare.

2 Riferimenti

LA NORMATIVA DI RIFERIMENTO NAZIONALE

- [1] D.M. 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 ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b, del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124.
- [2] D.M. 8 giugno 2001: Assistenza sanitaria integrativa relativa ai prodotti destinati ad una alimentazione particolare.
- [3] D.P.C.M. 29 novembre 2001 (LEA): Definizione dei livelli essenziali di assistenza.
- [4] Circolare Ministero della Salute n° 13 del 13 dicembre 2001: Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare.
- [5] Accordo Stato-Regioni 11 luglio 2002: Accordo tra il Ministro della salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sui criteri di individuazione e di aggiornamento dei Centri interregionali di riferimento delle malattie rare.
- [6] Accordo Stato-Regioni 10 maggio 2007: Riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.
- [7] D.M. 15 aprile 2008: Individuazione dei Centri Interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza.
- [8] Accordo Stato-Regioni 22 gennaio 2015 sulla Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle Reti regionali per Malati Rari.

LA NORMATIVA DI RIFERIMENTO REGIONALE PUGLIESE

- [9] D.G.R. Puglia 23 dicembre 2003 n° 2238: Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279.
- [10] L.R. 12 agosto 2005 n° 12 art. 13: Rimborso spese a pazienti affetti da malattie rare.
- [11] D.G.R. 5 aprile 2006 n° 464: Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n°279 – Deliberazione G.R. n° 2238 del 23 dicembre 2003 – Integrazione.
- [12] D.G.R. 19 febbraio 2008 n° 171: D.M. 279/2001 – Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare – Integrazione D.G.R. 2238/2003 – Recepimento Accordo Stato – Regioni 10 maggio 2007.
- [13] D.G.R. 25 marzo 2008 n° 393: Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n.279 – Deliberazioni G.R. n.2238/03, n.464/06 e n.171/08 – Integrazioni per la Sprue Celiaca.

- [14] D.G.R. 15 dicembre 2009 n° 2485: Malattie Rare – D.M. n.279 del 18/05/2001 – Accordo Stato - Regioni del 10 maggio 2007 – Istituzione Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale - Costituzione Coordinamento Regionale.
- [15] D.G.R. 4 agosto 2010 n°1833: Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n.279/2001 – Deliberazione G.R. n.2238 del 23 dicembre 2003. Integrazione ed organizzazione centri emofilia.
- [16] D.G.R. 4 ottobre 2010 n°2152: Integrazione Deliberazione di Giunta regionale n.1833 del 05/08/2010. Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n.279 – Deliberazione G.R. n.2238 del 23 dicembre 2003. Integrazione ed organizzazione Centri Emofilia.
- [17] Nota A.Re.S. 1 aprile 2005 prot. n. 1571 'Istruzioni Operative per l'applicazione della DGR 2238/2003'
- [18] Convenzione tra A.Re.S. Puglia e Registro Malattie Rare del Veneto del 29/12/2010 (D.D.G. A.Re.S. Puglia 26 Gennaio 2011, n. 21).
- [19] D.G.R. 31 luglio 2012 n°1591 D.M. 18 maggio 2001, n. 279 - Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare - Ricognizione dei Centri interregionali di riferimento (CR) e dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) di cui alla deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003 e s.m.i.
- [20] D.G.R. 7 agosto 2012 n°1695 Art. 39 L.R. 4/2010. D.M. 279/2001. DGR n. 2283/2003 e s.m.i. DGR n. 2845/2009. Avvio del Sistema Informativo delle Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP).

ALTRI RIFERIMENTI

- [21] Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia – “Piano programmatico 2013-2016” Comunicazione prot. AOO_ARES/23.12.2013/0004690
- [22] Ministero della Salute “Piano Nazionale Malattie Rare” – 16 ottobre 2014
- [23] Accordo Stato-Regioni (Atto Rep. 13/CSR del 20 febbraio 2014)

3 Modello Organizzativo Regionale

Il modello organizzativo della rete malattie rare, in relazione all'accordo Stato-Regioni 10 maggio 2007, prevede la costituzione in ogni regione del Coordinamento Malattie Rare, mentre il DM 279/2001 definisce il ruolo degli altri attori della rete: Centri Interregionali di Riferimento, Presidi della rete Nazionale (PRN), ASL, MMG/PLS. La DGR 2485/2009 ha istituito in Puglia il Coordinamento Regionale Malattie Rare e il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale. Di seguito si approfondiscono ruoli e funzioni di tutti gli attori della Rete Malattie Rare in Puglia.

3.1 Il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare (CoReMaR)

Il Coordinamento, quale organismo di Governance e di riferimento per tutti i portatori d'interesse, assolve alle seguenti funzioni:

- a) rappresenta (di norma nella persona del suo coordinatore o un suo delegato) la Puglia ai tavoli nazionali;
- b) sostiene le attività promosse dal "Patto d'Intesa per la ricerca e la cura dei bambini e delle persone affette da malattia rara" stipulato e firmato il 28/02/2011 e recepito con delibera A.Re.S., n. 146 in data 12/04/2011;
- c) stabilisce e aggiorna criteri aggiuntivi rispetto a quelli del D.M.279/2001 e della DGR 2238/2003 e ss.mm.ii. per la individuazione e il monitoraggio dei Presidi della Rete Nazionale (PRN). Tali criteri sono definiti nel successivo paragrafo 4;
- d) valuta e monitora la qualità dei PRN a recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 [22] e dell'Accordo Stato-Regioni (Atto Rep. 13/CSR del 20 febbraio 2014) [23];
- e) definisce e aggiorna i Piani Diagnostici Terapeutici (PDT), con il supporto scientifico del Centro Sovraziendale, degli specialisti dei PRN, eventualmente anche di altre regioni,
- f) definisce, aggiorna e monitora i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA), nonché i percorsi assistenziali per le persone con malattie rare a bassissima prevalenza.
- g) sviluppa e monitora reti di comunicazione e operative attraverso la definizione di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari delle ASL ed i Presidi della Rete al fine di garantire la presa in carico dei pazienti e delle famiglie, la continuità delle cure e l'educazione sanitaria.
- h) gestisce il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP), coordinandosi con registri territoriali e/o di malattia eventualmente presenti nel territorio regionale, interfacciandosi col Registro Nazionale malattie rare (dell'Istituto Superiore di Sanità) e con i registri di altre regioni, in ottemperanza a quanto previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 [22];
- i) scambia informazioni e documentazione sulle malattie rare con gli altri Coordinamenti regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- j) coordina la rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente;
- k) coordina i tavoli tematici definiti nel proprio Piano Programmatico 2013-2016;
- l) identifica e attua procedure di audit;
- m) promuove l'empowerment degli attori coinvolti (operatori del sistema sanitario, socio sanitario e società civile) attraverso la formazione e l'informazione;
- n) informa le associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla accessibilità delle cure.

Le attività di supporto all'adozione del Sistema Informativo per le Malattie Rare e alla sua integrazione con gli altri Sistemi di Sanità elettronica della Regione Puglia è curata da Innova Puglia S.p.A., su incarico iniziale del Tavolo della Sanità Elettronica della Regione Puglia.

3.2 Il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare

Istituito con DGR n. 2485/2009 il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare svolge funzioni di:

- a) orientamento clinico dei cittadini e degli operatori sanitari verso i PRN della regione Puglia e, ove non ve ne fossero, verso i presidi della rete nazionale. Tale funzione è garantita da contatto telefonico con Numero Verde dedicato (attività diurna e registrazione contatti);
- b) collegamento, in fatto di assistenza (ambulatoriale ed ospedaliera), con i PRN della regione;
- c) orientamento per la diagnosi prenatale (presa in carico della gestante, raccordo con ginecologi e con il laboratorio di genetica);
- d) orientamento per la presa in carico degli assistiti nella fase di passaggio tra l'età pediatrica e quella adulta attraverso il collegamento funzionale con i PRN pediatrici di provenienza;
- e) presa in carico e/o orientamento di assistiti con malattia rara non curata nei PRN pugliesi;
- f) ricerca e sostegno alla ricerca in tema di malattie Rare;
- g) collegamento con i PRN per l'orientamento agli assistiti colpiti da Malattie Rare appartenenti alla branca specialistica rispetto alla quale il PRN è accreditato per alcune malattie (ad es. il cittadino affetto da una malattia dermatologica rara deve comunque essere preso in carico, per l'orientamento e i contatti extra-regionali, dal centro di Dermatologia già accreditato per una o più malattie dermatologiche; viceversa quando l'assistito si rivolge al Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare quest'ultimo deve poter essere supportato dal PRN afferente per branca specialistica);
- h) certificazione di malattia, come da elenco del D.M. 279/2001 e successive integrazioni, nel caso di patologia rara non curata nei PRN pugliesi e, laddove esista già documentazione proveniente da altro presidio della Rete Nazionale (come da D.M.279/2001), si renda necessario ridurre, ragionevolmente, la mobilità extraregionale per l'assistito e la sua famiglia. Il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale interloquisce con PRN presente eventualmente in altra regione, orienta il cittadino pugliese alle cure più adeguate per la malattia rara in questione;
- i) certificazione di malattia per patologie rare elencate nel D.M. 279/2001 e successive integrazioni;
- j) invio semestrale al CoReMaR dell'elenco degli assistiti di cui ai punti h) e i) affinché lo stesso Coordinamento possa promuovere programmi assistenziali adeguati e rinnovati.

3.3 I Presidi della Rete Nazionale (PRN)

La D.G.R. 31 luglio 2012, n. 1591 riporta l'elenco dei Centri di Riferimento Interregionali (CIR) e dei Presidi della Rete Malattie Rare della Regione Puglia ad oggi accreditati in base ai provvedimenti vigenti e che sono stati abilitati all'inserimento nel SIMARRP per la certificazione della diagnosi. Col presente documento, a recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 [22] e dell'Accordo Stato-Regioni (Atto Rep. 13/CSR del 20 febbraio 2014) [23], i CIR sono equiparati e assimilati funzionalmente e operativamente ai PRN.

I Presidi della Rete Nazionale assolvono alle seguenti funzioni:

- a) assicurano le prestazioni finalizzate alla diagnosi sia al paziente che ai suoi familiari (in caso di malattie ereditarie o a caratterizzazione familiare);
- b) formulano la conferma diagnostica;
- c) certificano lo stato di malattia rara secondo le norme del Decreto 279/01 e successive modifiche e integrazioni mediante le apposite funzioni del SIMARRP;
- d) formulano il Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) come da allegati "B", "C" e "D" del presente documento. Il PDT viene prodotto in formato cartaceo nelle more dell'evoluzione funzionale del SIMARRP (funzionalità di assistenza e monitoraggio);
- e) aggiornano la cartella clinica del paziente assumendo le informazioni di indagini diagnostiche eseguite in altra sede, tramite il MMG o PLS o lo stesso paziente;
- f) seguono il paziente nell'intero percorso diagnostico-terapeutico, indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni necessarie, in accordo con Presidi Ospedalieri del territorio, MMG o PLS;
- g) informano il MMG o il PLS dell'evoluzione del quadro clinico della patologia;
- h) rispondono ai quesiti posti dal MMG, dal PLS, dal Referente ASL o dal Referente Task Force mediante posta elettronica o telefonicamente rispettando la procedura urgente (entro 3 ore) e normale (entro 24-48 ore);
- i) informano il paziente sulle eventuali nuove conoscenze sulla sua malattia;
- j) collaborano con le associazioni dei pazienti e le strutture socio-assistenziali del territorio;
- k) assicurano la consulenza e il supporto agli altri presidi ospedalieri;

- l) producono la certificazione di malattia, come da elenco del D.M. 279/2001, nel caso di patologia rara laddove esista già sospetto diagnostico di malattia rara e documentazione proveniente da altra Azienda o Presidio Ospedaliero della Regione. Il PRN stila l'elenco delle U.O. che hanno inviato assistiti con sospetto diagnostico accurato e rispondente e lo invia al CoReMaR e al Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale;
- m) assicurano il supporto al Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale e agli assistiti colpiti da patologie appartenenti alla branca specialistica rispetto alla quale il PRN è accreditato per alcune malattie (ad es. il cittadino affetto da una malattia dermatologica rara deve comunque poter essere preso in carico, per l'orientamento e i contatti extra-regionali, dal Centro di Dermatologia già accreditato per una o più malattie dermatologiche; viceversa quando l'assistito si rivolge al Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale quest'ultimo deve poter essere supportato dal PRN afferente per branca specialistica);
- n) manifestano capacità scientifica (pubblicazioni su riviste internazionali, inserimento in trial clinici internazionali).

3.4 Le Aziende Sanitarie Locali

Le Aziende Sanitarie Locali hanno i seguenti compiti:

- a) diffondono con disposizione Circolare la modulistica e i criteri di certificazione e di esenzione;
- b) informano i MMG, i PLS, Distretti, i Presidi Ospedalieri e le Associazioni dei Pazienti;
- c) tramite il Distretto rilasciano l'autorizzazione all'esenzione alla compartecipazione, forniscono l'informativa sulla privacy ed acquisiscono il consenso al trattamento dei dati personali;
- d) tramite i Servizi Farmaceutici erogano, ove previsto, attraverso i propri presidi, i prodotti indispensabili per il trattamento della specifica malattia rara;
- e) comunicano ai medici di MMG e PLS i contenuti del regolamento del Decreto 279/01 e successive modifiche ed integrazioni;
- f) attuano i programmi specifici di prevenzione e raccordo nell'ambito delle ASL tra Distretto, Consultori Familiari, MMG, PLS e servizi sociali e socio-assistenziali;
- g) attuano programmi specifici di integrazione operativa e funzionale tra gli attori del sistema nel territorio di competenza;
- h) attuano i percorsi assistenziali specifici;
- i) trattano e monitorano al 1° livello tali pazienti nei complessi polispecialistici del territorio di competenza.

Nel 2012 i Direttori Generali delle ASL hanno identificato un Referente Malattie Rare (M.R.) ASL con propria nota all'Assessore alle Politiche della Salute. L'elenco dei 6 referenti ASL è riportato in Allegato 2.

Il **Referente M.R. della ASL** interloquisce col Direttore Sanitario della ASL, col Direttore del Distretto Socio Sanitario (DSS) di residenza del paziente e con la corrispettiva Task force M.R., con il Referente M.R. di Azienda Ospedaliera/Presidi Ospedalieri, IRCCS e Enti Ecclesiastici per la definizione di percorsi assistenziali a particolare complessità.

I Direttori dei Distretti Socio Sanitari, su indicazione del CoReMaR, hanno costituito la **Task Force M.R. i cui componenti sono:** medico del Distretto, infermiere laureato, operatore socio sanitario – OSS - , farmacista, fisioterapista, medico di medicina generale – MMG - , pediatra di libera scelta – PLS - , referente Porta Unica di Accesso – PUA - , referente dell'Unità di Valutazione Multidimensionale – UVM. **Referente della Task Force è il medico di Distretto che ne fa parte.** Il medico di distretto assicura le prestazioni necessarie alla presa in carico della persona con M.R. cooperando con altri specialisti e servizi del territorio coordinandone le attività. Il Referente della Task force richiede l'intervento dello psicologo a supporto della persona con MR e della sua famiglia al fine di favorire benessere e integrazione sociale. **Il Direttore del DSS** convoca la UVM al momento della transizione del paziente dal PLS al MMG per facilitare il passaggio di consegne. Vi prendono parte anche il referente medico e l'infermiere della task force M.R.. L'elenco dei referenti di ciascun DSS è riportato in Allegato 2.

I Direttori Sanitari delle **Aziende Ospedaliere/Presidi Ospedalieri, IRCCS e Enti Ecclesiastici** coinvolti nella rete malattie rare hanno identificato anche loro **un Referente malattie rare (medico)** che è coadiuvato nella sua attività dall'**Assistente Sociale, ove presente**. L'elenco dei Referenti di ciascun Presidio Ospedaliero è riportato in Allegato 2.

3.5.1 I Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS)

I Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta svolgono i seguenti compiti:

- a) formulano il sospetto diagnostico;
- b) indirizzano il paziente al PRN ed interloquiscono col Centro Sovraziendale e coi nodi della rete Aziendale (Referente ASL, task force distrettuale, Referente del Presidio Ospedaliero);
- c) condividono e applicano il piano terapeutico del PRN curandone le relative prescrizioni indirizzate a:
 - a. Farmacie Ospedaliere o Servizi Farmaceutici Territoriali
 - b. Strutture Assistenziali del territorio
- d) condividono il percorso assistenziale territoriale con il Referente ASL M.R. e la Task Force del DSS;
- e) allertano prontamente il DSS ed il Referente ASL nei casi di nuova diagnosi e di particolare impegno assistenziale al fine di armonizzare le cure degli assistiti;
- f) collaborano strettamente con il PRN, con Presidi Ospedalieri del territorio e con le Associazioni dei Pazienti;
- g) propongono al Referente ASL i bisogni formativi necessari alla cura e alla riduzione delle complicanze nei propri assistiti con malattia rara e per quelle specifiche malattie rare;
- h) riducono il ricorso all'ospedale per cure di 1° livello;
- i) offrono un contributo qualificato ai rilievi epidemiologici regionali e ai registri.

Al fine di determinare, pur nel rispetto delle norme vigenti sulla Privacy, la tracciabilità del percorso assistenziale per malattia rara, MMG e PLS indicheranno, tra le esenzioni in possesso dall'assistito, quella goduta per patologia rara.

4 Il processo di accreditamento dei Presidi della Rete Nazionale (PRN)

Le malattie per le quali i PRN sono accreditati sono solo quelle identificate dal D.M. 279/2001 e sue successive integrazioni. Non possono essere considerate nel processo di accreditamento le Malattie Rare che, pur elencate da Orphanet, non sono elencate dal predetto D.M..

Il CoReMaR ha effettuato una ricognizione delle attività svolte dai PRN già identificati dalla DGR 2238/2003 e successive integrazioni. La stessa candidava alcuni dei PRN pugliesi a Centri Interregionali di Riferimento (CIR). Col presente documento, a recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 [22] e dell'Accordo Stato-Regioni (Atto Rep. 13/CSR del 20 febbraio 2014) [23], i CIR indicati tali nella DGR 1591/2012 sono parificati ai PRN.

La rispondenza dei PRN ai criteri della DGR 2238/2003 e sue modifiche e integrazioni è stata certificata dai Direttori Sanitari delle A.O., Presidi Ospedalieri e I.R.C.S.S.

Il CoReMaR ha aggiunto (D.G.R 1591/2012) i seguenti ulteriori criteri per quanto riguarda la rete dei CR e Presidi:

1. in ogni Azienda o Presidio Ospedaliero o I.R.C.C.S. è istituito, di norma, un unico centro per una stessa malattia. Possono essere presenti più centri in Puglia, ma solo in ragione della prevalenza o della particolare localizzazione della malattia in un'area specifica (vedi talassemia a Taranto);
2. in presenza di più candidature ha priorità il Presidio con numero maggiore di pazienti in carico e in subordine il Presidio con maggiore anzianità di attività;
3. capacità diagnostica e di presa in carico nel follow-up;
4. capacità scientifica (pubblicazioni su riviste internazionali, inserimento in trial clinici internazionali);

5. capacità di collegamento funzionale con gli operatori sanitari della regione coinvolti nell'assistenza a persone affette da quella determinata malattia.

In riferimento al punto 5., i PRN, entro quattro mesi dalla pubblicazione del presente documento, dovranno indicare con quali U.O. della stessa Azienda/Ospedale o di altra Azienda/Ospedale della stessa Regione garantiscono l'interdisciplinarietà nella cura della malattia o del gruppo di malattie per cui sono accreditati.

E' compito del CoReMaR stabilire indicatori oggettivi, valori di riferimento per i suddetti criteri e qualità dei PRN.¹

L'elenco dei PRN è aggiornato a cura del Coordinamento sulla base di

1. comunicazioni/segnalazioni pervenute dai Direttori Sanitari delle A.O.U., P.O., Enti Ecclesiastici e I.R.C.S.S. coordinate col rispettivo Referente Malattie Rare
2. dati oggettivi di attività (n. di pazienti presi in carico) rilevabili attraverso il SIMaRRP:
 - a. dati relativi agli operatori (chi fa, che cosa)
 - b. dati relativi ai cittadini (quanti e dove sono gli assistiti affetti e da cosa).

L'evidenza pubblica dei dati, nel rispetto delle norme vigenti sulla privacy, renderà il metodo trasparente ed oggettivo.

E' Presidio della Rete Nazionale Malattie Rare il Presidio col maggior numero di assistiti in carico per quella determinata malattia o gruppo di malattia.

Perde la qualifica di Presidio della Rete Nazionale Malattie Rare quel centro che, sulla scorta dei dati provenienti dal SIMaRRP, non risulta avere pazienti in carico ovvero avere uno scarso indice di attrazione dei pazienti.

Tutti gli Ospedali pugliesi sono comunque parte integrante della Rete Regionale Pugliese (ReRP) di assistenza alle persone e ai bambini con malattia rara e coinvolti, e assicurano il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA), e le prestazioni di emergenza urgenza. Si rimanda a documento successivo definizioni e caratteristiche della ReRP. Tutto nel rispetto di quanto previsto al paragrafo 3.1 del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 : *"Oltre a garantire che l'assistenza ai pazienti con MR sia erogata nelle strutture competenti e qualificate, questa pianificazione dovrà minimizzare le differenze nell'offerta dei servizi e nella loro accessibilità nelle diverse Regioni, comunque privilegiando il trasferimento ai servizi territoriali, quando ciò sia possibile..."* e alle definizioni date dalla Community delle Malattie Rare¹ promossa da Agenas.

¹ Il D.M. 279/2001 definisce operativamente la Rete nazionale dei Centri/Presidi della rete regionali di riferimento per la diagnosi, la cura e l'assistenza dei malati rari. "I Centri di Competenza sono unità funzionali, costituiti da una o più unità organizzative/operative, dove si gestisce il percorso diagnostico per giungere il più precocemente possibile all'individuazione della patologia e dove si definisce il percorso socio-sanitario globale individuale della persona con malattia rara.

Tali Centri devono garantire competenze specialistiche multidisciplinari diagnostiche, terapeutiche e assistenziali, finalizzate al mantenimento delle funzioni e dell'autonomia, alla qualità della vita, alla dignità della persona e all'inserimento nei diversi contesti familiari e sociali. Devono quindi necessariamente avere un ampio bacino d'utenza e sviluppare ricerca clinica.

I Centri di Competenza devono mantenere i legami tra le azioni poste in atto dai diversi attori coinvolti nell'assistenza comprese le reti ospedaliere e quelle territoriali per l'assistenza primaria e riabilitativa, mantenere la storia clinica e l'evoluzione sanitaria del malato anche nel passaggio tra età pediatrica ed età adulta." (Tratto da EROPLAN 2 www.uniarno.org)

5 Il percorso diagnostico terapeutico assistenziale²

Il presente paragrafo nasce dalla rielaborazione ed aggiornamento delle "Istruzioni operative per l'applicazione della DGR n. 2238/2003", emanate dall'A.re.s. Puglia (nota prot. 1571 del 01/04/2005).

E' la risposta della Puglia a quanto indicato al punto 3.4 del Piano Nazionale Malattie Rare emanato il 16 ottobre 2014.

Il percorso è funzione della strutturazione della rete, delle varie competenze e ruoli degli attori, del rispetto delle norme e dell'accesso alle risorse messe a disposizione per la diagnosi, l'assistenza ed il monitoraggio dei pazienti affetti da malattie rare.

Il percorso prevede due fasi:

1. fase della prima diagnosi e dell'accertamento ed attestazione del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni;
2. fase dell'assistenza e del monitoraggio.

Il percorso della prima fase è supportato dalle funzionalità del primo modulo applicativo del SIMaRRP e con l'implementazione dei moduli successivi dello stesso sistema verrà assicurato il supporto informatico alla fase dell'assistenza e monitoraggio.

5.1 Prima fase. Diagnosi, accertamento ed attestazione del diritto all'esenzione

I Medici del SSR (Ospedale e Cure primarie), qualora ravvisino un sospetto diagnostico di malattia inclusa nell'allegato 1 del DM 18 maggio 2001 n° 279 ed eventuali successive integrazioni, indirizzano i pazienti e, se necessario, i loro familiari (in caso di sospetto di malattia con componente ereditaria e/o familiare), ad un PRN insistente o meno nella Regione Puglia.

I PRN pugliesi sono stati accreditati con la D.R.G. 1591/2012 e ss.ii.mm. L'elenco dei PRN pugliesi è riportato nel Portale regionale della salute (www.sanita.puglia.it).

L'elenco completo dei PRN è riportato nel sito del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (<http://www.iss.it/cnmr/>).

Il Centro Sovraziendale supporta l'orientamento di cittadini e operatori sanitari attraverso i servizi offerti dal Numero verde **800 893434**.

Nel caso di sospetto diagnostico per malattia non ancora accertata il medico prescrittore deve utilizzare il codice di esenzione R99.

Ai fini della certificazione della diagnosi di MR e della relativa cura, il cittadino che abbia meno di 18 anni e che abbia scelto un PRN extra-regionale, ha diritto al rimborso spese di trasporto, viaggio e soggiorno ai sensi della Legge Regionale 12/2005 art. 13, solo in assenza nella regione del PRN per la specifica malattia.

² I PERCORSI DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI (PDTA) SONO UNO STRUMENTO DI GESTIONE CLINICA USATO PER DEFINIRE IL MIGLIORE PROCESSO ASSISTENZIALE FINALIZZATO A RISPONDERE A SPECIFICI BISOGNI DI SALUTE, SULLA BASE DI RACCOMANDAZIONI RICONOSCIUTE (LINEE GUIDA) ADATTATE AL CONTESTO LOCALE. Scopo dei PDTA è di favorire l'integrazione fra gli operatori, ridurre la variabilità clinica, contribuire a diffondere la medicina basata sulle evidenze, utilizzare in modo congruo le risorse e permettere di valutare le prestazioni erogate mediante indicatori.

Devono quindi contenere la descrizione di "chi fa cosa" nello specifico contesto, come si collegano i diversi nodi, le regole affinché il paziente possa accedere ai diversi nodi in maniera semplificata e chiara, come rendere equo il sistema definendo quali sono le condizioni in base alle quali la persona può accedere a determinati servizi/ prestazioni. Il PDTA deve garantire un livello minimo di qualità a tutti i pazienti ("non meno di, non più di") lasciando nel contempo una certa discrezionalità al medico, che ha la responsabilità finale del percorso, in base alle caratteristiche del paziente. (Tratto da EUROPLAN 2 www.uniarno.org)

1. **Se l'assistito si rivolge ad un PRN accreditato dalla Regione Puglia:**

Il PRN pugliese attiva tutte le procedure necessarie alla definizione della diagnosi avvalendosi in modo prioritario delle risorse strumentali e strutturali del Servizio Sanitario Regionale: provvede all'inquadramento clinico, alla richiesta delle indagini, invio dei campioni, ritiro dei risultati relativi alle prestazioni richieste ad altre strutture interne ed esterne alla propria U.O. o Presidio/Azienda.

Accertata la malattia rara -limitatamente a quella/e per cui è autorizzato – il PRN rilascia all'assistito il Certificato di diagnosi di malattia rara, anche ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione ai sensi dell'art. 5 comma 4 del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n° 279, utilizzando la relativa funzionalità del SIMaRRP e stampando la copia cartacea del certificato, secondo il modello di cui all'allegato "3", da consegnare al paziente in tre copie.

2. **Se l'assistito si rivolge ad un PRN accreditato in altra Regione:**

Il PRN rilascia il "Certificato di Diagnosi" su modello previsto dalla propria Regione. Con tale certificato il cittadino, rivolgendosi al DSS, può richiedere l'Attestato di Esenzione. Il DSS registra i dati del Certificato nel SIMaRRP.

Se il PRN è dentro l'Area Vasta, di cui al par.6 del presente documento, il Certificato di Diagnosi è direttamente accessibile dal DSS di appartenenza del cittadino per il rilascio al cittadino dell'Attestato di esenzione.

In entrambe le situazioni (punto 1 e 2), il Certificato di Diagnosi genera il diritto all'esenzione prevista dalla normativa nazionale e regionale in materia di malattie rare.

5.2 Seconda Fase. Assistenza e Monitoraggio.

Il PRN pugliese o il PRN di altra regione che abbia rilasciato la certificazione di malattia prescrive anche il Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) e ne consegna tre copie all'assistito (per il paziente, il MMG/PLS e per il DSS) per la redazione delle prescrizioni a cura dei Medici prescrittori.

Con successivo provvedimento, la Regione Puglia indicherà i Protocolli Diagnostico-Terapeutici elaborati sulla base delle migliori evidenze scientifiche disponibili e condivisi con le altre Regioni dell'Area Vasta.

Il CoReMaR, avvalendosi del supporto scientifico del Centro Sovraziendale, degli specialisti dei PRN, eventualmente anche di altre regioni, definisce PDT e percorso assistenziale per gli assistiti con malattie rare a bassissima prevalenza.

La prescrizione dei farmaci di fascia A previsti dal PDT è effettuata dai MMG e PLS, separatamente da ogni altra prescrizione, utilizzando i ricettari del SSN nelle quantità previste dalla normativa vigente ed indicando il numero di esenzione relativo alla patologia.

Per la prescrizione di farmaci il MMG e PLS utilizza la transcodifica TOT 04.

Per la prescrizione di prestazioni la ricetta dovrà riportare il codice di esenzione di malattia rara come da D.M. 279/2001 e eventuali successive integrazioni.

Farmaci di fascia "H", farmaci esteri, "orphan drugs" ed eventuali dispositivi medici o medicinali ritenuti indispensabili ed irrinunciabili per la specifica malattia rara dal PRN, devono essere erogati, nei modi e nei limiti previsti dalle norme vigenti.

La prescrizione di farmaci per indicazioni off-label dovrà avvenire nel rispetto di quanto previsto dalla lettera "z" art 1 comma 796 della legge 296/2006 e dalla DGR 178/2007, previa autorizzazione del Direttore

Sanitario dell'Azienda Ospedaliera, per somministrazione in regime di ricovero o ambulatoriale, o del Direttore Sanitario della competente ASL, per l'uso domiciliare e nelle strutture territoriali di competenza, o all'interno di studi clinici approvati dai competenti Comitati Etici nel rispetto della normativa sulla Sperimentazione Clinica od ancora nell'ambito di programmi di "expanded access" di uno studio già completato disciplinati dal DM 8.8.2003, sempre previo assenso del Comitato Etico.

Per la erogazione di protesi ed ausili si farà riferimento alla vigente normativa nazionale e regionale.

L'erogazione dei prodotti dietoterapici, potrà avvenire esclusivamente nei modi e nei limiti previsti dalla normativa vigente (Decreto del Ministero della Sanità 8.6.2001 pubblicato sulla G.U. n. 154 del 5/07/01).

Nelle more dell'attivazione della funzione del SIMaRRP per la registrazione dei PDT, i PRN della regione Puglia di competenza redigono PDT e dietoterapie utilizzando gli Allegati 4, 5, 6 del presente documento. Sulla base di tale prescrizione il Distretto competente, verificata la regolare redazione del PDT da parte del PNR, ne assicura l'erogazione nei presidi di propria competenza anche attraverso la Farmacia Aziendale. Al DSS compete la dispensazione dei farmaci, dietoterapici e i presidi di propria competenza utilizzando il ricettario SSR (la cui redazione è a cura del medico del distretto) o una scheda da aggiornare coerentemente con il PDT. Conseguentemente ai MMG e PLS compete esclusivamente la prescrizione su ricettari SSR dei farmaci di fascia A da dispensarsi attraverso le farmacie pubbliche e private convenzionate.

Per specifiche prescrizioni previste dal PDT, il direttore generale della ASL, acquisito il parere del CoReMaR, con provvedimento motivato, autorizza l'erogazione del prodotto e/o ausilio.

6 La convenzione con il Registro Malattie Rare del Veneto e il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP)

In ottemperanza a quanto previsto al paragrafo 3.1 del Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) del 16 ottobre 2014, al fine di consolidare il registro regionale Malattie Rare, il CoReMaR, in accordo coll'Assessore al Welfare, col Direttore Generale di Area e col Direttore Generale dell'AREs, ha valutato appropriata l'adesione al Registro malattie rare della Regione Veneto, sia dal punto di vista metodologico che tecnico-scientifico. Infatti, per quanto riguarda i diversi approcci all'istituzione del Registro Malattie Rare da parte delle regioni, il CoReMaR Puglia si identifica maggiormente con quello Veneto e dell'Area Vasta, perché oltre ad assolvere ai compiti di raccolta dati e ricerca di base sulle malattie rare ha come obiettivo l'assistenza al cittadino con la sua presa in carico. Tale scelta è stata rafforzata dalla progressiva adesione al Registro Malattie Rare del Veneto di altre regioni che costituiscono l'Area Vasta (Veneto, Trentino Alto Adige, Friuli Venezia Giulia, Province Autonome di Trento e Bolzano, Liguria, Emilia-Romagna, Campania, Umbria e Sardegna) al fine di fruire dell'esperienza e del lavoro di ricerca compiuta non solo dal Veneto, ma anche delle altre regioni che hanno aderito allo stesso registro.

Tale adesione si è concretizzata attraverso la convenzione tra A.Re.S. Puglia e Registro MR del Veneto [18] che prevede "che il Coordinamento per le Malattie Rare della Puglia e il Registro Malattie Rare del Veneto collaborino tra loro per implementare in Puglia un sistema informativo delle malattie rare, che presenti funzionalità e struttura analoghe con quanto implementato nel Veneto, al fine di dotarsi di un unico, strutturalmente e logicamente condiviso, sistema di monitoraggio delle attività a supporto della presa in carico delle persone con malattie rare". Nella convenzione il Registro Malattie Rare del Veneto si impegna a mettere a disposizione il proprio *know how*.

6.1 SIMaRRP - Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia

Il Registro Regionale delle Malattie Rare del Veneto (RRMR) è un completo sistema informativo a supporto dell'assistenza resa alle persone con malattia rara, con le seguenti funzioni/componenti:

1. Sistema per la certificazione ed esenzione dei nuovi malati;
2. Sistema per il recupero del pregresso, ovvero dei malati già presenti e con diagnosi già nota ai servizi;
3. Sistema per l'estrazione dei dati e modulo delle statistiche in linea;
4. Funzione di estrazione ed invio dei dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'ISS;
5. Sito WEB di gestione dei gruppi di lavoro per la definizione dei Protocolli Diagnostico Terapeutici (PDT);
6. Sistema per la gestione delle prescrizioni, distribuzione ed eventualmente somministrazione di farmaci (compreso il monitoraggio dei farmaci orfani), parafarmaci, dietetici e quant'altro contenuto nel piano terapeutico personalizzato;
7. Sistema per la gestione dei controlli clinici.

La scelta dell'adozione del SIMaRRP per determinate funzioni, impone l'interazione con gli altri Sistemi Informativi del SSR e la necessità di armonizzare i sistemi in modo da consentire interoperabilità tra gli stessi e l'accesso alle informazioni agli operatori coinvolti a vario titolo nelle attività di programmazione, assistenza e monitoraggio.

Allegato 1- SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE REGIONE PUGLIA (SIMaRRP) ISTRUZIONI OPERATIVE

A.1 Accesso al sistema

A ciascuno dei professionisti abilitati sono state fornite login e password, che permettono di utilizzare il sistema secondo il profilo di abilitazione definente le attività e le funzioni consentite. Ciascuna password permetterà di attivare per la prima volta la procedura, che richiederà automaticamente all'operatore interessato la selezione di una nuova password personale.

Si sottolinea che la password è strettamente personale e deve essere custodita ed utilizzata sotto la diretta responsabilità del proprietario e modificata almeno ogni tre mesi, secondo la normativa attualmente vigente. Di ogni ritardo di segnalazione e di ogni forma di non corretto utilizzo della password sarà ritenuto direttamente responsabile il detentore della stessa. Ogni smarrimento, eventuale cambiamento di attività o di sede lavorativa del proprietario dovranno essere immediatamente segnalati al Coordinamento Regionale Malattie Rare attraverso comunicazione a firma del Responsabile di Unità Operativa accreditata o di Distretto, contattando il Coordinamento (coordinamento.malattierare@regione.puglia.it), utilizzando il modulo "1.a" allegato alla presente.

Il Coordinamento provvederà alla disabilitazione della password ed, eventualmente, all'assegnazione di una nuova password che sarà inviata al destinatario in modalità sicura. Ciascun Responsabile di Unità Operativa accreditata, o di Distretto Socio Sanitario potrà fare richiesta al Coordinamento di nuove abilitazioni per nuovi utenti che necessitino di accedere al sistema.

L'accesso al Sistema si effettua tramite la rete Intranet regionale RUPAR-SPC collegandosi all'indirizzo <https://malattierare.rve.overnetwork.it>.

Solo al primo accesso è necessario effettuare le operazioni per installare il certificato sul computer. Le istruzioni operative per l'installazione del certificato saranno inviate agli indirizzi di posta elettronica del personale sanitario e amministrativo dei PRN e degli Uffici dei Distretti Socio Sanitari indicati dal Coordinamento regionale per l'accesso al SIMaRRP.

Per accedere al SIMaRRP è necessario:

1. cliccare sul logo della "Regione Puglia"
2. inserire le credenziali di accesso nel form di login,
3. cliccare sulla voce "Malattie Rare"
4. si aprirà il menù con le funzioni disponibili in relazione al livello di abilitazione dell'utente.

Si descrivono di seguito tutti i passi procedurali già comunicati e discussi nel corso della formazione.

A.2 Procedure per la certificazione diagnostica e il rilascio degli attestati di esenzione

I codici di esenzione, prodotti al momento della diagnosi, sono generati e gestiti nel SIMaRRP. Nelle more che si realizzi l'integrazione tra il Edotto Puglia ed il SIMaRRP, gli attestati di esenzione dalla compartecipazione alla spesa (ticket) dovranno essere prodotti dai Distretti Socio Sanitari con le attuali procedure (Edotto/SistemaTS) utilizzando il codice di esenzione per malattia rara registrato nel SIMaRRP.

Tutte le certificazioni di diagnosi rilasciate dai PRN sono registrate nel SIMaRRP a cura degli stessi.

Tutte le Unità Operative identificate quali PRN rilasciano ai pazienti affetti da malattie rare il certificato di diagnosi utilizzando l'applicativo del SIMaRRP.

Ciascun PRN ha individuato i professionisti (medici e personale amministrativo) che potranno accedere al Sistema in qualità di certificatori/operatori amministrativi. Il Referente M.R. di Presidio o Azienda Ospedaliera è abilitato ad accedere al SIMaRRP per i PRN presenti nel proprio Presidio o Azienda Ospedaliera.

Si sottolinea che la username di accesso è collegata al PRN, al quale sono a loro volta collegate le malattie per le quali è stato accreditato. **Pertanto, ogni medico potrà rilasciare certificati di diagnosi unicamente per le malattie rare per le quali il PRN risulti accreditato.**

La D.G.R. 31 luglio 2012, n. 1591 riporta l'elenco dei CIR e dei Presidi della Rete M.R. della Regione Puglia ad oggi accreditati in base ai provvedimenti vigenti e che sono stati abilitati all'inserimento nel SIMaRRP per la certificazione della diagnosi. Con la presente delibera i CIR sono equiparati e assimilati funzionalmente e operativamente ai PRN.

Il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare (tel. 800 893434, 080 5592739, email: centromalattierare@gmail.com) resta disponibile per l'orientamento clinico dei cittadini. Qualora la malattia non rientri nelle competenze dei PRN pugliesi, il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare supporta i cittadini nella definizione del percorso assistenziale fuori regione. Il Centro Sovraziendale è abilitato ad inserire certificazione per tutte le malattie rare elencate nel D.M. 279/2001.

Si esaminano, quindi, le seguenti possibili situazioni:

A.2.1 Assistito residente nella Regione Puglia che si reca in un PRN della Regione Puglia

Il medico del PRN – dopo avere effettuato la diagnosi di malattia rara ex D.M. 279/2001 – compila il certificato di diagnosi direttamente attraverso l'applicativo del SIMaRRP. Dopo avere salvato i dati inseriti in modalità definitiva, stampa il certificato e lo consegna all'assistito dopo averlo debitamente firmato e timbrato.

A tal fine, si ricorda che ogni PRN deve possedere un timbro che riporti i seguenti dati: denominazione dell'Azienda Sanitaria/Ospedale/IRCCS/Ente Ecclesiastico, denominazione dell'Unità Operativa, indirizzo e numero telefonico della medesima.

Nel momento in cui il medico del PRN salva in modalità definitiva la scheda anagrafica e di diagnosi dell'assistito, quest'ultimo può chiedere il riconoscimento dell'esenzione. Solo in questo caso la scheda di diagnosi diventa accessibile al Distretto di residenza dell'assistito. In questa fase l'assistito può indicare al medico del PRN se desidera ricevere per posta l'attestato di esenzione o se preferisce ritirarlo personalmente al proprio Distretto.

L'operatore di distretto, accedendo al sistema Edotto (cooperante con il SIMaRRP), stamperà l'attestato di esenzione da consegnare al cittadino o provvederà all'invio per posta se richiesta tale tipo di consegna.

A tutti gli assistiti va comunicato al momento della consegna dell'attestato di esenzione per malattia rara che, nel caso si verificano modifiche rispetto ai dati contenuti nell'attestato, queste andranno segnalate tempestivamente agli operatori del Distretto Socio Sanitario, che provvederanno alle operazioni in Edotto e ad inoltrare una segnalazione al Coordinamento attraverso le funzioni messe a disposizione dal SIMaRRP.

Se l'assistito modifica la propria residenza – e di conseguenza la propria ASL di riferimento – si dovrà procedere alle operazioni normalmente eseguite in Edotto e, di conseguenza, all'invio di una segnalazione al Coordinamento attraverso le funzioni messe a disposizione dal SIMaRRP.

Si sottolinea che ciascun operatore di un singolo Distretto Socio Sanitario può visualizzare nel SIMaRRP gli assistiti afferenti a tutti i diversi Distretti della propria ASL ed è tenuto alla produzione dell'attestato di esenzione per malattia rara per gli assistiti appartenenti al proprio Distretto Socio Sanitario.

A.2.1.1 Norme transitorie

Il personale del Distretto periodicamente dovrà accedere al SIMaRRP. Dovrà:

- a. visualizzare il codice di esenzione associato dal PRN alla diagnosi di malattia rara;
- b. riportarla in Edotto Anagrafe assistiti (nelle more che sia realizzata l'integrazione);
- c. stampare da Edotto l'attestato di esenzione che sarà debitamente firmato e timbrato;
- d. nel caso di assistiti con nuove diagnosi che abbiano richiesto l'invio dell'attestato per posta, inviare l'attestato all'indirizzo indicato dall'assistito.

Nel caso in cui l'assistito non abbia richiesto l'invio per posta dell'attestato, dovrà ritirarlo recandosi al Distretto. Il personale del Distretto di residenza dell'assistito, abilitato ad accedere al SIMaRRP, attraverso il sistema dovrà ricercare la nuova diagnosi di malattia rara dell'assistito, procedere come nei suddetti punti **a.** - **c.** e consegnare l'attestato all'assistito.

A.2.2 Assistito residente nella Regione Puglia in possesso di certificato di diagnosi rilasciato da un Centro accreditato di altra Regione

In caso di produzione, da parte dell'assistito, di certificazioni di diagnosi redatte da altri Centri extra-regionali, l'operatore deve verificare che il certificato di diagnosi sia stato rilasciato da un Centro accreditato di quella Regione.

Il D.M. 279/2001 autorizza alla certificazione di malattia rara solo i centri (detti anche presidi) abilitati a fare ciò da Delibere di Giunta Regionale dei governi regionali in cui sono geograficamente allocati.

L'assistito che è in possesso di certificazione rilasciata da detti centri o presidi, come espresso nel PNMR 2013-2016, non ha necessità di vedere confermata la diagnosi in uno dei centri/presidi pugliesi.

Nel caso in cui la diagnosi sia stata effettuata presso un Centro accreditato fuori Regione, si possono presentare le seguenti due situazioni:

- a) Centro accreditato appartenente ad una regione che usa lo stesso Sistema Informativo (Veneto, Emilia-Romagna, Trentino Alto Adige, Province Autonome di Trento e di Bolzano, Friuli Venezia Giulia, Liguria, Campania, Umbria e Sardegna): i pazienti residenti in Puglia che verranno diagnosticati da un Centro accreditato di una di queste Regioni, (che utilizzano lo stesso Sistema informativo) verranno inseriti nel SIMaRRP da tale Centro. Conseguentemente, l'operatore del Distretto di riferimento della Regione Puglia visualizzerà una nuova diagnosi, come se il paziente avesse ricevuto la diagnosi in un Centro della Puglia (vedi caso al punto 1) (*Non deve utilizzare la funzione "Caricamento certificati fuori regione"*)
- b) Centro accreditato appartenente a regioni che non usano lo stesso Sistema informativo (le altre): l'operatore o il medico del Distretto inserisce il paziente nel Sistema Informativo

utilizzando l'apposita funzione "caricamento certificati fuori Regione". Nel campo relativo alla diagnosi l'operatore inserisce quella indicata sul Certificato e, vista l'importanza dell'inserimento di dati corretti, in caso di dubbio provvede a contattare il Centro che l'ha formulata.

Per la produzione degli attestati di esenzione, si devono seguire le procedure già sopra indicate.

A.2.3 Assistito residente e domiciliato in altra Regione che si reca in un PRN della Regione Puglia

Il medico del PRN – dopo avere effettuato la diagnosi di malattia rara ex D.M. 279/2001– compila il certificato di diagnosi direttamente attraverso l'applicativo del SIMaRRP, lo salva in modalità definitiva, lo stampa in tre copie e lo consegna all'assistito (uno per il paziente, uno per il Distretto e uno per il MMG o PLS) dopo averlo firmato e timbrato. L'assistito provvederà a recarsi presso la competente ASL nella propria Regione di residenza che, sulla base della certificazione di diagnosi prodotta dal SIMaRRP, emetterà l'attestato di esenzione.

Si evidenzia come l'inserimento dei pazienti nel SIMaRRP sia fondamentale per il rilascio del certificato di diagnosi e dell'attestato di esenzione. Si consiglia, quindi, a tutti i medici dei PRN di inserire i dati relativi ai pazienti contestualmente alla diagnosi o, comunque, nel più breve tempo possibile.

Si precisa che il SIMaRRP può rendere disponibili, per l'uso consentito e nei limiti previsti dalle norme vigenti, i dati presenti nella propria base dati.

A.3 Prestazioni in esenzione dalla compartecipazione alla spesa (ticket)

Ai sensi del D.M. 279/01 - art. 5, comma 2 - si ricorda che tutte le prestazioni e gli esami di laboratorio finalizzati alla diagnosi di malattia rara sono da considerarsi in esenzione dalla compartecipazione alla spesa e, nel caso di malattia rara di origine ereditaria, sono da considerarsi esenti anche le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

Si precisa che il codice di esenzione per malattia rara dell'assistito non è collegato automaticamente ad uno specifico elenco di prestazioni, ma può essere associato a tutte le prestazioni che il medico del PRN valuti correlabili alla patologia stessa, mediante i Programmi Diagnostico e Terapeutico (vedasi par. 5 delle presenti linee guida).

L'elenco delle prestazioni (diagnostiche e terapeutiche) a cui l'assistito ha diritto, sarà rilasciato in formato cartaceo, sino a quando non sarà disponibile l'apposita funzionalità sul SIMaRRP.

A.4 Privacy

Il SIMaRRP è stato strutturato in modo da essere facilmente accessibile per gli utenti accreditati e nel contempo rispondente alla vigente normativa nazionale in materia di protezione dei dati personali – D.M. 279/2001, D.Lgs n.196/2003 e ss.mm.ii., Regolamento Regionale n. 5/2006, L.R. n.16/2011 (Sanità Elettronica). Il SIMaRRP collega tutti i PRN accreditati per le Malattie Rare, le ASL, i Distretti Socio-Sanitari e il Coordinamento Regionale Malattie Rare Puglia. La rete utilizzata è quella Rugar-SPC, rispondente a precisi criteri di sicurezza. La rete utilizzata per il collegamento con le reti di altre Amministrazioni Regionali avviene attraverso la il Sistema Pubblico di Connettività, gestito e controllato dal Agenzia Per l'Italia Digitale.

A ciascun soggetto abilitato ad utilizzare il sistema sono state assegnate login e password personali indicanti il ruolo, l'Unità Operativa, il Distretto, la Struttura e l'Azienda di appartenenza. In base all'assegnazione di tali credenziali di autenticazione, è stato definito il tipo di vista logica concessa e il profilo di abilitazione definente le attività e funzioni consentite. Sono stati definiti profili di autorizzazione di ambito diverso per gli incaricati, individuati e configurati

in modo da limitare l'accesso ai soli dati necessari per effettuare le operazioni di trattamento. Per quanto riguarda la sicurezza fisica dei dati, dal momento dell'avvio del sistema vengono adottate misure per la custodia di copie di sicurezza dei dati e procedure per il loro ripristino in caso di necessità. A livello di progettazione e realizzazione del sistema è stata realizzata la cifratura nella memorizzazione dei dati anagrafici separatamente da quella dei dati sensibili, in accordo con quanto previsto dalla normativa vigente.

Per tutti gli aspetti e gli adempimenti inerenti all'applicazione al SIMaRRP della normativa privacy, si faccia riferimento al Manuale Privacy del SIMaRRP inviato dal CoReMaR al servizio PAOS con nota prot 3429 del 01.08.2012.

A.5 Attività di recupero dati pregressi

Al fine di implementare il Registro Regionale per le Malattie Rare, si è richiesto ai PRN di inserire nel SIMaRRP anche i dati dei pazienti già diagnosticati ed in carico.

Allegato 2 - La Rete Territoriale per le M.R.

	Responsabile	indirizzo	telefono	email
Co.Re.Ma.R.	Dott.ssa Giuseppina Annicchiarico	ARES, via Gentile, Bari	080/9188139	coordinamento.malattierare@regione.puglia.it
Centro sovraziendale	Prof. Carlo Sabbà	A.O.U. Policlinico di Bari - P.zza G. Cesare, 11	800 893434	centromalattierare@gmail.com

Referenti Malattie Rare suddivisi per ASL

ASL BARI		
Dott. Giorgio Saponaro	Referente ASL	refmalattierareasba@libero.it
Dott. ssa Giuseppina Rutigliano	Referente Medico Task Force DSS 01 e 02	giuseppina.rutigliano@asl.bari.it
Dott. Piero Cavalli	Referente Medico Task Force DSS 03	poliambulatoriopalo@libero.it
Dott.ssa Maddalena Crivelli	Referente Medico Task Force DSS 04	magdacri@tiscali.it
Dott. Salvatore Loverre	Referente Medico Task Force DSS 05	distretto5.grumo@asl.bari.it
Dott.ssa Angela Ciccarelli	Referente Medico Task Force DSS 06	segreteria.dss6@asl.bari.it
Dott. Carlo Pecchioli	Referente Medico Task Force DSS 07	dss7specam@gmail.com
Dott.ssa Maria Teresa Intini	Referente Medico Task Force DSS 08	mintini701@gmail.com
Dott.ssa Maria Colucci	Referente Medico Task Force DSS 09	maria.colucci@asl.bari.it
Dott. Lory Rizzo	Referente Medico Task Force DSS 10	dss10mmg@asl.bari.it
Dott. Domenico Gaudio	Referente Medico Task Force DSS 11	distrettomola@libero.it
Dott.ssa Maria Donata Biasi	Referente Medico Task Force DSS 12	mariabiasi@virgilio.it
Dott.ssa Lucia Laddaga	Referente Medico Task Force DSS 13	dssgioia.segreteria@asl.bari.it
Dott.ssa Anna Maria Dalessandro	Referente Medico Task Force DSS 14	annamaria.dalessandro@asl.bari.it

ASL FOGGIA		
Dott. Enrico Pace	Referente ASL	enripax@libero.it
Dott.ssa Carmela Fasino	Referente Medico Task Force DSS 51	carmela.fasino@alice.it
Dott. ssa Angelinafranca Basile	Referente Medico Task Force DSS 52	linafranca@hotmail.it
Dott.ssa Maria Rosa Maroni	Referente Medico Task Force DSS 53	mariarosamaroni@tiscali.it
Dott. Nicola Palumbo	Referente Medico Task Force DSS 54	n.palumbo1@alice.it
Dott. Andrea Bianco	Referente Medico Task Force DSS 55	abiancoaslg@libero.it
Dott.ssa Francesca Colafelice	Referente Medico Task Force DSS 56	francescacolafelice@virgilio.it
Dott. Giorgio Scelsa	Referente Medico Task Force DSS 57	giorgio.scelsa@gmail.com

ASL TARANTO		
Dott.ssa Adriana Di Gregorio	Referente ASL	adrianadigregorio@alice.it
Dott. Salvatore Scorzafave	Referente Medico Task Force DSS 01 e DSS 02	scorzafave.asl@gmail.com
Dott. Osvaldo Blasi	Referente Medico Task Force DSS 03	osvaldoblasi@alice.it
Dott.ssa Adriana Di Gregorio	Referente Medico Task Force DSS 04	adrianadigregorio@alice.it
Dott.ssa Saveria Esposito	Referente Medico Task Force DSS 05	saveriaesposito@alice.it
Dott.ssa Alessia Arnese	Referente Medico Task Force DSS 06	alessiaarnese@libero.it
Dott. Fernando De Santis	Referente Medico Task Force DSS 07	fernando.desantis18@virgilio.it

ASL LECCE		
Dott.ssa Cinzia Morciano	Referente ASL	dirsan@ausl.le.it
Dott.ssa Anna Maria Stomeo	Referente Medico Task Force DSS Lecce	dis1lecce@ausl.le.it

ASL LECCE		
Dott. Mario Monti	Referente Medico Task Force DSS Campi Salentina	dis2campi@ausl.le.it
Dott. Gian Paolo Vincenti	Referente Medico Task Force DSS Nardò	dis3nardo@ausl.le.it
Dott. Antonio De Giorgi	Referente Medico Task Force DSS Martano	dis4martano@ausl.le.it
Dott. Alberto Cuscela	Referente Medico Task Force DSS Martano	dis4martano@ausl.le.it
Dott. Giuseppe Scollato	Referente Medico Task Force DSS Galatina	dis5galatina@ausl.le.it
Dott. Pasquale Piro	Referente Medico Task Force Gallipoli	dis6gallipoli@ausl.le.it
Dott. Raffaele De Cesare	Referente Medico Task Force Maglie	dis7maglie@ausl.le.it
Dott.ssa Anna Grazia Ciccarese	Referente Medico Task Force Poggiardo	dis8poggiardo@ausl.le.it
Dott. Temistocle Vantaggiato	Referente Medico Task Force DSS Casarano	dis9casarano@ausl.le.it
Dott.ssa Anna Maria Carrera	Referente Medico Task Force DSS Casarano	dis9casarano@ausl.le.it
Dott.ssa Antonietta Talamo	Referente Medico Task Force DSS Gagliano del Capo	dis10gagliano@ausl.le.it

ASL BRINDISI		
Dott.ssa Beatrice Proto	Referente ASL	beatrice.proto@asl.brindisi.it ; beatriceproto@hotmail.it
Dott.ssa Maria Rita Chiarelli	Referente Medico Task Force DSS 01	chiarelli.mariarita@libero.it
Dott.ssa Rosa Rosato	Referente Medico Task Force DSS 02	rosa.rosato@asl.brindisi.it
Dott. Francesco Galasso	Direttore del DSS 03	distretto_ss3@asl.brindisi.it
Dott. Francesco Baldari	Referente Medico Task Force DSS 04	francesco.baldari@asl.brindisi.it

ASL BAT		
Dott.ssa Saverio Nenna	Referente ASL	saverio.nenna@alice.it ; saverio.nenna@pec.omceobat.it
Dott. Salvatore Sardella	Referente Medico Task Force DSS 01	dsb1@auslbatuno.it ; lauraescia@hotmail.it ; sasa1616@alice.it
Dott. Giuseppe Coratella	Referente Medico Task Force DSS 02	dsb2@auslbatuno.it
Dott.ssa Annamaria Todisco	Referente Medico Task Force DSS 03	giuseppe_rossignoli@virgilio.it
Dott.ssa Angela Sguera	Referente Medico Task Force DSS 04	angela.sguera@aslbat.it
Dott. Aldo Leo	Referente Medico Task Force DSS 05	aldoleo@auslbatuno.it ; dsb5@auslbatuno.it ; leo.aldo@libero.it

Referenti Malattie Rare per Presidio Ospedaliero

Presidio Ospedaliero	Responsabile	U.O.
A.O.U. Consorziale Policlinico di Bari/ Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" - Bari	Prof. Carlo Sabbà	Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale Malattie Rare
Ente Ecclesiastico "F. Miulli" - Acquaviva delle Fonti (Bari)	Dott. Giovanni Giorgio	Direzione Sanitaria
IRCCS "S. De Bellis" - Castellana Grotte (Bari)	Dott. Mario Correale	Patologia Clinica
Presidio Ospedaliero "San Giacomo" - Monopoli (Bari)	Dott. Mariano Manzionna	Pediatria/neonatologia
	Dott.ssa Mariangela Rubino	Pediatria/neonatologia
Presidio Ospedaliero "F. Fallacara" - Triggiano (Bari)	Dott.ssa Lorita Laselva	Centro Epilessia ed elettroencefalografia età evolutiva
Presidio Ospedaliero "San Paolo" - Bari	Dott.ssa Stefania Castellaneta	Pediatria
	Dott.ssa Anna Mundo	Direzione medica di Presidio
IRCCS "Fondazione Maugeri" - Cassano delle Murge (Bari)	Dott. V. Cuomo	Pneumologia e Riabilitazione Respiratoria
Azienda Ospedaliero - Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Prof. Maurgizio Margaglione	Genetica medica
IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo (Foggia)	Dott. Leopolo Zelante	Genetica medica
Presidio Ospedaliero "T.Masselli" - San Severo (Foggia)	Dott.ssa Angela Maria D'Onofrio	Pediatria
Presidio Ospedaliero "De Lellis" - Manfredonia (Foggia)	Dott. Leonardo Furio	Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva
Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" (Andria)	Dott. Saverio Nenna	Medicina Interna
Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Dott.ssa Patrizia Ciminiello	Direzione Sanitaria
Ente Ecclesiastico "E.Panico" - Tricase (Lecce)	Dott.ssa Luigia Morciano	Pediatria- UTIN
Presidio Ospedaliero "Sacro Cuore di Gesù" - Gallipoli (Lecce)	Dott. Nicola Corciulo	Pediatria
Presidio Ospedaliero "Francesco Ferrari" - Casarano	Dott. Luigi Antonio Caracciolo	Pediatria
Presidio Ospedaliero "Veris delli Ponti" - Scorrano (Lecce)	Dott. Mario Schiavoni	Medicina Interna (Centro emofilia)
Ospedale "Santa Caterina Novella" - Galatina (Lecce)	Dott. Marcello Costantini	Cardiologia
Presidio Ospedaliero Centrale - Taranto	Dott.ssa Vittoria Maria Vinci	Direzione medica
Presidio Ospedaliero "M. Giannuzzi" - Manduria (Taranto)	Dott. Giuseppe Stranieri	Direzione medica
Presidio Ospedaliero "Di Summa - Perrino" - Brindisi	Dott. Bruno Passarella	Neurologia
	Dott. Giuseppe Libro	Neurologia
Ospedale "Umberto I" - Fasano (Brindisi)	Dott. Franco Mastro	Pediatria
IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Dott. Antonio Trabacca	Neuroriabilitazione le Psicopatologia

Allegato 3 - Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione

Allegato 4 - Malattie rare - Piano diagnostico di monitoraggio

Allegato 5- Malattie rare - Piano terapeutico

Allegato 6 - Malattie rare - Piano dietoterapeutico

Allegato 3



REGIONE Puglia

(Nome Azienda Ospedaliera)

Presidio della Rete Nazionale Malattie Rare

accreditato per

individuato con D.G. della Regione Puglia n° 1591 del 31 luglio 2012 e ss.mm.ii.

Unità Operativa di riferimento:.....

CERTIFICATO DI DIAGNOSI

Esenzione dalla partecipazione alla spesa per malattia rara ex D.M. n. 279/2001 e successive modificazioni e integrazioni

SI CERTIFICA CHE

Il signor nato a
il

residente nel comune di CAP
in provincia di.....

titolare della tessera sanitaria n.....
e del codice fiscale

è affetto dalla seguente malattia

Definizione di malattia

Codice ICD-9-CM

Esatta definizione della malattia secondo l' Allegato I D.M. 279/01 e ss.mm.ii.

codice esenzione ex all I D.M. 279/01 e ss.mm.ii.

Data:

Timbro dell'unità operativa

Firma del Medico Specialista

.....

.....

