



**R E G I O N E P U G L I A**

**Proposta di Deliberazione della Giunta Regionale**

**AREA: Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità**

**SERVIZIO: Programmazione e Assistenza Ospedaliera e Specialistica**

**Codice CIFRA: AOS/DEL/2012/\_\_\_\_\_**

**OGGETTO: 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 (CIR) e dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) di cui alla deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003 e s.m.i.**

L'Assessore alla Sanità, sulla base dell'istruttoria espletata dalla Responsabile della A.P. "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali – Strutture sociosanitarie", confermata dal Dirigente dell'Ufficio Organizzazione e Assistenza Ospedaliera e Specialistica e dal Dirigente del Servizio P.A.O.S., riferisce quanto segue:

In attuazione dell'art.5, comma 1, lett. b) del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124, il Ministro della sanità, con D.M. n. 279 del 18 maggio 2001, ha adottato il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie".

Ai sensi dell'art. 2 dello stesso Decreto ministeriale n. 279/2001, è stata istituita la "Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare". Detta rete è costituita da presidi accreditati, individuati dalle Regioni sulla base di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, con idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

La Regione Puglia con deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003, integrata con D.G.R. n. 464 del 05/04/2006, con D.G.R. n. 171 del 19/02/2008, con D.G.R. n. 393 del 25/03/2008, con D.G.R. n. 434 del 24/03/2009, con D.G.R. n. 1833 del 04/08/2010 e con D.G.R. n. 2152 del 04/10/2010 ha approvato la rete regionale dei presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (PRN), individuando, contestualmente, i centri interregionali di riferimento (CIR).

I centri interregionali di riferimento assicurano, ognuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle funzioni di cui all'art.2, comma 3, D.M. 279/2001.

Lo stesso D.M. 279/2001, all'art.3, ha previsto presso l'Istituto Superiore di sanità il Registro nazionale delle malattie rare al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse.

Con deliberazione n. 171 del 19/02/2008 la Giunta regionale ha recepito l'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 che prevede di favorire il riconoscimento di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali che garantiscano le seguenti funzioni previste dal D.M. 279/2001:

- a) la gestione del Registro regionale o interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) il coordinamento dei Presidi della rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) la consulenza e supporto ai medici del Servizio Sanitario Regionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

Lo stesso accordo Stato-Regioni ha sancito che i Centri di coordinamento regionali o interregionali svolgano i seguenti compiti:

- assicurare il collegamento funzionale con i singoli Presidi della rete per le malattie rare;
- raccogliere le richieste di medici e/o pazienti e smistare le richieste verso i Presidi della Rete;
- assicurare la presenza di un'autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- assicurare la presenza di personale dedicato;
- assicurare la disponibilità di reti di comunicazione operative e operative attraverso lo sviluppo 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;
- costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

A tal fine la Regione Puglia con la legge n. 23 del 19/10/2008 "Piano regionale della salute" ha istituito un Centro di coordinamento regionale in grado di assicurare il collegamento funzionale con ogni singolo presidio della rete, di raccogliere le richieste dei medici e dei pazienti per smistarle verso i Presidi, di rendere disponibili ed efficaci reti operative di comunicazione, di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle informazioni e l'inserimento in rete di notizie, attribuendo al predetto Centro le funzioni di cui al D.M. 279/2001 così come innanzi riportate.

Pertanto, con deliberazione n. 2485 del 15/12/2009 la Giunta regionale ha istituito in Puglia un Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le malattie rare con funzioni di collegamento in fatto di assistenza (ambulatoriale ed ospedaliera), di diagnosi prenatale (presa in carico della gestante, raccordo con ginecologi e con il laboratorio di genetica), di ricerca e di contact center (attività diurna e registrazione contatti).

La stessa deliberazione n. 2485/2009 ha identificato quale Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le malattie rare il Centro Interregionale di riferimento per la Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT) (cfr. deliberazione G.R. n. 2238 del 23.12.2003) attualmente in carico alla U.O. di Geriatria dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria "Policlinico" di Bari, demandando al Direttore generale dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria l'organizzazione interna del predetto Centro nel rispetto dei compiti e delle funzioni rivenienti dalla vigente normativa.

Inoltre, la deliberazione n. 2485/2009 ha costituito presso l'Agenzia Regionale Sanitaria il Coordinamento regionale per le malattie Rare (CoReMaR), nominandone i Componenti, con il compito di affiancare e sostenere nelle funzioni innanzi riportate il predetto Centro sovraziendale.

Con deliberazione del Direttore generale dell'ARES-Puglia n.21/2011 è stata stabilita la convenzione tra AReS Puglia e Registro Malattie rare del Veneto in base alla quale il Coordinamento regionale per le malattie Rare e il Registro Malattie Rare del Veneto collaborano tra loro per la realizzazione del Sistema Informativo Malattie Rare della Puglia.

Il Coordinamento Malattie Rare ha effettuato una ricognizione delle attività svolte dai Centri di Riferimento già identificati dalla DGR 2238/2003 e successive integrazioni. La rispondenza dei CIR ai criteri della DGR 2238/2003 è stata certificata dai Direttori Sanitari delle A.O. e I.R.C.S.S.

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

Il presente provvedimento aggiorna i Centri Interregionali di Riferimento (CIR) ed i Presidi della Rete Nazionale (PRN) in precedenza individuati con la D.G.R. n. 2238 del 23/12/2003 e con le successive integrazioni, confermando i CIR identificati dalle precedenti deliberazioni e integrandone i PRN. Il suddetto elenco di CIR e Presidi costituisce l'allegato A ad oggetto "Elenco dei Centri Regionale di Riferimento e dei Presidi della Rete Nazionale per le malattie rare", che fa parte integrante e sostanziale al presente provvedimento. Pertanto, con l'approvazione del presente documento e, quindi, con la ricognizione dei CIR e PRN in esso contenuti, vengono meno le deliberazioni di giunta regionale n. 2238/2003, n. 464/2006, n. 171/2008, n. 393/2008, n. 434/2009, n. 1833/2010 e n. 2152/2010.

Nello specifico nell'allegato A si riporta l'elenco dei centri, e per ciascun centro, le malattie e/o gruppo di malattie, le malattie afferenti al gruppo, la tipologia del centro (CIR o PRN), i referenti del centro.

Inoltre, per facilità di consultazione da parte dell'utente, nell'allegato B ad oggetto "Elenco Malattie Rare" al presente provvedimento, a farne parte integrante e sostanziale, è riportato un elenco delle malattie rare con relativo codice, il presidio ospedaliero individuato come Centro Interregionale di Riferimento o come Presidio della Rete Nazionale ed il medico referente.

Al contempo, con il presente provvedimento si propone di individuare i criteri per il processo di accreditamento dei CIR/Presidi.

Il Coordinamento Malattie Rare ha individuato, per quanto riguarda la rete dei CIR e Presidi, ulteriori criteri di valutazione al fine dell'accREDITamento degli stessi:

1. In ogni Azienda o Presidio Ospedaliero o I.R.C.C.S. è presente 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 della Puglia stessa (vedi talassemia a Taranto);
2. In presenza di più candidature ha priorità il Centro /Presidio con numero maggiore di pazienti in carico e in subordine il Centro/Presidio con maggiore anzianità di attività;
3. Nella valutazione di un centro si considera la capacità diagnostica e di presa in carico nel follow- up;
4. Viene valutata la capacità scientifica (pubblicazioni su riviste internazionali, inserimento in trial clinici internazionali);
5. Viene valutata la capacità di collegamento funzionale con gli operatori sanitari della regione coinvolti nell'assistenza a persone affette da quella determinata malattia.

Sarà compito del Coordinamento stabilire indicatori oggettivi e valori di riferimento per i suddetti criteri.

L'elenco dei CIR/Presidi sarà aggiornato con frequenza annuale, su parere del Coordinamento Malattie Rare, sulla base delle comunicazioni/segnalazioni inviate dai Direttori Sanitari, per il tramite dei Referenti Malattie Rare nominati e dei dati oggettivi di attività (n. di pazienti presi in carico) che potranno essere rilevati attraverso il SIMaRRP:

1. dati relativi agli operatori (chi fa, che cosa)
2. 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.

Sarà Centro di Riferimento di malattia rara il Presidio col maggior numero di assistiti in carico per quella determinata malattia. Uscirà dalla rete chi non ha pazienti in carico o ne ha un numero decisamente minore.

Pertanto, si chiede alla Giunta regionale l'approvazione degli allegati A e B che fanno parte integrante e sostanziale del presente schema di provvedimento e l'approvazione dei suddetti criteri per l'accREDITamento dei CIR/Presidi della Rete Nazionale per le malattie rare.

## **COPERTURA FINANZIARIA DI CUI ALLA L.R. n.28/2001 E SUCCESSIVE MODIFICAZIONE ED INTEGRAZIONI**

La presente deliberazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del Bilancio Regionale.

Il presente schema di provvedimento rientra nelle competenze della Giunta Regionale a norma dell'art. 4, comma 4 lettera k) della L.R. 7/1997.

L'Assessore relatore, sulla base delle risultanze istruttorie come innanzi illustrate, propone alla Giunta l'adozione del conseguente atto finale.

## **LA GIUNTA**

- Udita la relazione e la conseguente proposta dell'Assessore;
- Viste le sottoscrizioni poste in calce al presente schema di provvedimento dalla Responsabile della A.P "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali – Strutture sociosanitarie", dal Dirigente dell'Ufficio e dal Dirigente del Servizio Programmazione e Assistenza Ospedaliera Specialistica;
- A voti unanimi espressi nei modi di legge;

## **DELIBERA**

Per le motivazioni espresse in premessa che quivi si intendono integralmente riportate

- di approvare l'allegato A ad oggetto "Elenco dei Centri Regionale di Riferimento e dei Presidi della Rete Nazionale per le malattie rare" che fa parte integrante e sostanziale del presente schema di provvedimento;
- di approvare l'allegato B ad oggetto "Elenco Malattie Rare" che fa parte integrante e sostanziale del presente schema di provvedimento;
- di stabilire che l'allegato A aggiorna i Centri Interregionali di Riferimento (CIR) ed i Presidi della Rete Nazionale (PRN) in precedenza individuati con la D.G.R. n. 2238 del 23/12/2003 e con le successive integrazioni;
- di stabilire che con l'approvazione del presente documento e, quindi, con la ricognizione dei CIR e PRN in esso contenuti, vengono meno le deliberazioni di giunta regionale n. 2238/2003, n. 464/2006, n. 171/2008, n. 393/2008, n. 434/2009, n. 1833/2010 e n. 2152/2010;
- di approvare i criteri di valutazione al fine dell'accreditamento dei CIR/Presidi così come riportati in premessa;
- di stabilire che sarà compito del Coordinamento regionale per le malattie Rare stabilire indicatori oggettivi e valori di riferimento per i suddetti criteri;
- di stabilire che l'elenco dei CIR/Presidi sarà aggiornato con frequenza annuale, su parere del Coordinamento Malattie Rare, sulla base delle comunicazioni/segnalazioni inviate dai Direttori Sanitari per il tramite dei Referenti Malattie Rare nominati e dei dati oggettivi di attività (n. di pazienti presi in carico) che potranno essere rilevati attraverso il SIMaRRP;

- di notificare il presente provvedimento alla Coordinatrice del Coordinamento regionale per le malattie Rare che provvederà a darne comunicazione ai Centri Interregionali di Riferimento (CIR) ed ai Presidi della Rete Nazionale (PRN) individuati con lo stesso;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Portale regionale della Salute [www.sanita.puglia.it](http://www.sanita.puglia.it) ;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Puglia, ai sensi della L.R. 13/94;

**Il Segretario della Giunta**

**Il Presidente della Giunta**

I sottoscritti attestano che il procedimento istruttorio loro affidato, è stato espletato nel rispetto della normativa regionale, nazionale e comunitaria e che il presente schema di provvedimento, predisposto dall'Ufficio N.3 ai fini dell'adozione dell'atto finale da parte della Giunta Regionale, è conforme alle risultanze istruttorie.

La Responsabile della A.P. (Elena Memeo) \_\_\_\_\_

Il Dirigente dell' Ufficio (Vito Parisi) \_\_\_\_\_

Il Dirigente del Servizio (Silvia Papini) \_\_\_\_\_

Il sottoscritto Direttore di Area non ravvisa la necessità di esprimere, sulla proposta di delibera, osservazioni, ai sensi del combinato disposto degli artt. 15 e 16 del DPGR n.161/2008

Il Direttore dell'Area Politiche per la Promozione della Salute delle persone e delle pari opportunità (dott.Vincenzo POMO)\_\_\_\_\_

L'ASSESSORE PROPONENTE (dott.Ettore ATTOLINI) \_\_\_\_\_



## **REGIONE PUGLIA**

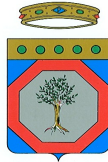
**Area Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità  
Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica**

## **ALLEGATO A**

**Elenco dei Centri Regionale di Riferimento e dei Presidi della Rete  
Nazionale per le Malattie Rare**

IL SEGUENTE ALLEGATO E' COMPOSTO DA N. 55 PAGINE ESCLUSA LA PRESENTE.

IL DIRIGENTE DI SERVIZIO  
SILVIA PAPINI



**REGIONE PUGLIA**

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

**ALLEGATO B**

**Elenco Malattie Rare**

IL SEGUENTE ALLEGATO E' COMPOSTO DA N. 63 PAGINE ESCLUSA LA PRESENTE.

IL DIRIGENTE DI SERVIZIO  
SILVIA PAPINI