



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 26/15 DEL 6.5.2008

Oggetto: Ridefinizione della Rete Regionale per le malattie rare.

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale riferisce che, in attuazione del Decreto Ministeriale 15 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", la Regione Sardegna, con Deliberazione della Giunta regionale n. 30/11 del 26 agosto 2003, ha individuato la rete dei Presidi regionali per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare e ha approvato l'elenco delle malattie rare (con i relativi codici di esenzione) e i Presidi sanitari di riferimento nonché le competenze e gli adempimenti degli stessi Presidi inerenti le modalità e le procedure di erogazione delle prestazioni sanitarie.

Il Piano Sanitario Nazionale (PSN) 2006-2008 prevede tra le sue priorità il potenziamento del sistema integrato della rete delle malattie rare, finalizzato a garantire l'assistenza ai pazienti ed a sviluppare azioni che contribuiscono a migliorare le attuali possibilità di cura. In linea con le previsioni del PSN, l'Assessore rammenta che, anche a livello regionale, al fine di potenziare la risposta assistenziale a favore delle persone affette da patologie rare, il Piano Regionale dei Servizi Sanitari (PRSS) 2006-2008, approvato dal Consiglio Regionale il 19 gennaio 2007, individua tra gli obiettivi strategici la riorganizzazione delle rete dei Presidi sulla base della dotazione di attrezzature e di risorse professionali, nonché dell'attività clinica e scientifica svolta dagli stessi. Il PRSS indica l'Ospedale Regionale per le Microcitemie di Cagliari quale Centro di riferimento Regionale per le malattie rare che in coerenza con quanto previsto dal Decreto Ministeriale 15 maggio 2001, n. 279 e dall'Accordo Stato- Regione del 10 Maggio 2007 svolge in particolare le seguenti funzioni:

- supportare la Regione nella gestione del Registro epidemiologico regionale per le malattie rare;



- promuovere, d'intesa con la Regione Sardegna, rapporti di collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e con altre Regioni;
- coordinare la rete dei Presidi per le malattie rare per quel che concerne la definizione di protocolli clinici e diagnostici e per la prevenzione e sorveglianza delle stesse;
- costituire riferimento privilegiato per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

L'Assessore precisa che, nell'ambito del suddetto Presidio, le attività di coordinamento sono svolte dalla Clinica Pediatrica, in coerenza con quanto previsto dall'Atto Aziendale della ASL n. 8 di Cagliari.

Considerato che le malattie rare sono un ampio gruppo di affezioni, caratterizzate da bassa prevalenza, che necessitano di una diagnosi tempestiva e di una particolare assistenza, si è ritenuto opportuno costituire, con Decreto n. 15 del 17 luglio 2006, un Comitato Tecnico Scientifico, composto da rappresentanti dell'Assessorato, delle Aziende Sanitarie, delle Università degli Studi di Cagliari e di Sassari e delle Associazioni dei pazienti, con funzioni consultive in materia di riorganizzazione della rete dei Presidi e dei Servizi, nonché di miglioramento della qualità dell'assistenza all'interno dell'intero territorio regionale. Nell'ambito di tale attività il Comitato ha ritenuto necessario avviare un'indagine ricognitiva tra i Presidi regionali, già indicati come Centri di riferimento nella succitata Delibera, al fine di individuare e documentare l'esperienza esistente in materia, tenendo conto dell'attività clinica e scientifica nonché della dotazione di attrezzature e di risorse professionali.

Sulla base dell'analisi dei dati acquisiti, si è ritenuto opportuno definire una rete di Presidi per le malattie rare caratterizzata da tre tipologie di Centri Regionali denominati rispettivamente Centri di Riferimento per Patologia, Centri Assistenziali e Centri Correlati, ai quali sono state riconosciute specifiche competenze di seguito indicate:

1) Centri di Riferimento Regionale per Patologia (CRP), con funzioni di:

- presa in carico del paziente e rilascio di certificati di esenzione;
- alimentazione del registro ;
- definizione e promozione di protocolli clinici e diagnostici condivisi;
- prevenzione e sorveglianza;



- promozione dell'informazione al cittadino;
 - attività di supporto e formazione degli operatori sanitari;
 - collaborazione con le Associazioni di pazienti e di volontariato;
- 2) Centri Assistenziali (CA), con funzioni di:
- presa in carico del paziente e rilascio di certificati di esenzione;
 - alimentazione del registro;
 - adozione dei protocolli clinici e diagnostici condivisi;
 - promozione dell'informazione al cittadino;
 - attività di supporto e formazione degli operatori sanitari del proprio territorio in collaborazione con il centro regionale di riferimento per patologia ;
 - collaborazione con servizi territoriali e con medici di medicina generale e pediatri di libera scelta;
- 3) Centri Correlati (CC), con funzioni di:
- ausilio diagnostico specialistico;
 - diagnosi e follow-up e delle complicanze;
 - consulenza genetica;
 - assistenza psico-sociale.

L'Assessore riferisce che, come criterio generale, è stato individuato un unico CRP per ciascun codice di malattia, tenendo conto dell'attività clinica e scientifica, della dotazione strumentale e di personale. Per le patologie dell'età adulta e pediatrica sono stati individuati due CRP per patologia. In un numero limitato di casi, a parità di casistica e dei criteri sopra menzionati, si è convenuto di individuare più unità operative per patologia, nell'ambito dello stesso CRP; in questi casi, i responsabili delle unità operative garantiscono uniformità e coordinamento nello svolgimento delle funzioni proprie del CRP.

Per le patologie molto rare, rispetto alle quali non è stata riscontrata alcuna casistica, si è ritenuto



opportuno individuare quale unico Centro di riferimento regionale la Clinica Pediatrica del Presidio Ospedaliero per le Microcitemie dell'Azienda Sanitaria Locale n. 8 di Cagliari, che assicurerà la presa in carico dell'assistito per gli aspetti diagnostici e clinici, avvalendosi dei Centri Correlati per le loro specifiche competenze.

Oltre al Centro di riferimento regionale, al fine di meglio soddisfare il fabbisogno assistenziale e tenendo conto della distribuzione geografica dei Presidi si è ritenuto di individuare per ciascuna patologia più Centri assistenziali (CA).

A supporto delle attività sia dei Centri di Riferimento regionale per Patologia sia dei Centri Assistenziali si è ritenuto di dover indicare più Centri Correlati con funzioni prevalentemente di consulenza genetica ed ausilio diagnostico specialistico.

L'Assessore, sulla base di quanto precede, propone di ridefinire la Rete Regionale per le malattie rare, così come riportato nell'allegato A), del presente provvedimento, nel quale, per ciascun codice di patologia, è stato individuato il Presidio di riferimento come di seguito specificati:

- 1 ASL n. 1 Sassari
 - 1.1 P.O. Santissima Annunziata di Sassari
 - 1.2 P.O. Ospedale Civile di Alghero
- 2 ASL n. 2 Olbia
 - 2.1 P.O. S. Giovanni di Dio di Olbia
 - 2.2 P.O. Merlo – La Maddalena
- 3 ASL n. 3 Nuoro
 - 3.1 P.O. San Francesco di Nuoro
- 4 ASL n. 4 Lanusei
 - 4.1 P.O. N.S. della Mercede di Lanusei
- 5 ASL n. 5 Oristano
 - 5.1 P.O. San Martino di Oristano



- 6 ASL n. 6 Sanluri
 - 6.1 P.O. Nostra Signora di Bonaria di S. Gavino
- 7 ASL n. 7 Carbonia
 - 7.1 P.O. Santa Barbara di Iglesias
- 8 ASL n. 8 Cagliari
 - 8.1 P.O. Microcitemico di Cagliari
 - 8.2 P.O. San Giovanni di Dio di Cagliari
 - 8.3 P.O. Binaghi di Cagliari
 - 8.4 P.O. Santissima Trinità di Cagliari
 - 8.5 P.O. Marino di Cagliari
 - 8.6 P.O. Businco di Cagliari
- 9 Azienda Ospedaliera Brotzu di Cagliari
- 10 Azienda Ospedaliero Universitaria di Cagliari
- 11 Azienda Ospedaliero Universitaria di Sassari

Nell'ambito del suddetto allegato A) sono, inoltre, specificate per ciascun codice di malattia, il presidio, l'Unità operativa, il Responsabile dell'U.O. nonché il referente che dovrà assicurare la presa in carico dell'assistito.

L'Assessore riferisce che è di prossima pubblicazione il DPCM contenente i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza erogati dal Servizio sanitario nazionale, nel quale è stato integralmente rivisto l'elenco delle malattie rare con l'ampliamento dell'esenzione ad altre 109 malattie o gruppi.

L'Assessore precisa che la Rete, così come definita dal presente provvedimento, potrà essere oggetto di successive integrazioni e/o modificazioni a seguito delle sopramenzionate modifiche all'elenco delle malattie rare di cui all' allegato 1) del Decreto Ministeriale 15 maggio 2001, n. 279, di eventuali proposte di inserimento nella stessa di ulteriori Presidi e/o patologie di rilevanza regionale, nonché per eventuali successive modifiche che potranno essere apportate anche



tenendo conto dei dati derivanti dal Registro Regionale per le malattie rare, di prossima attivazione.

L'Assessore, infine, riferisce che con successiva direttiva da emanarsi da parte dell'Assessorato entro 30 giorni dall'adozione del presente provvedimento, saranno precisate le procedure di erogazione delle prestazioni sanitarie, di assistenza farmaceutica e di rilascio degli attestati di esenzione ai cittadini affetti da malattie rare, con riferimento alle competenze e agli adempimenti dei Centri di Riferimento per Patologia e dei Centri Assistenziali, così come previsto dal D.M. n. 279/2001.

La Giunta regionale, sentita la proposta dell'Assessore dell'Igiene, Sanità e dell'Assistenza Sociale e preso atto del parere di legittimità espresso dal Direttore Generale della Sanità

DELIBERA

- di approvare la ridefinizione della Rete Regionale per le malattie rare, articolata per ciascuna malattia nei Centri di Riferimento regionale per Patologia, nei Centri Assistenziali e nei Centri Correlati, così come riportato nell'allegato A), parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;
- di demandare ad un successivo provvedimento l'inserimento nella rete regionale delle ulteriori patologie rare definite con il DPCM sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza di prossima pubblicazione;
- di dare mandato all'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale:
 - a) di porre in essere ogni provvedimento conseguente alla presente deliberazione;
 - b) di definire entro 30 giorni dalla presente deliberazione le procedure di erogazione delle prestazioni sanitarie, di assistenza farmaceutica e di rilascio degli attestati di esenzione ai cittadini affetti da malattie rare, con riferimento alle competenze e agli adempimenti dei Centri di Riferimento per Patologia e dei Centri assistenziali, così come previsto dal D.M. n. 279/2001 e di aggiornare periodicamente le stesse sulla base di eventuali successivi provvedimenti di programmazione regionale e nazionale di settore;
 - c) di provvedere al periodico aggiornamento dell'Allegato A per quanto attiene alle variazioni dei nominativi dei responsabili delle strutture già individuate e dei referenti per patologia;
 - d) di rendere disponibile nel portale "Sardegna salute" una sezione che consenta l'accesso



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N.
DEL

alle informazioni per singola patologia, compresi i centri e gli specialisti di riferimento.

La presente deliberazione sarà pubblicata nel BURAS al fine di consentire un'adeguata diffusione dei suoi contenuti.

Il Direttore Generale

Fulvio Dettori

p. Il Presidente

Carlo Mannoni