REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 35/19 DEL 10.07.2018

Oggetto: **Riorganizzazione della rete dei laboratori e dei servizi di genetica medica della Regione Sardegna.**

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale informa che le malattie genetiche rappresentano un importante aspetto delle malattie umane e i test genetici rappresentano una parte integrante delle prestazioni di genetica medica. Si stima che almeno sei persone su dieci sviluppino entro i sessanta anni di vita una patologia almeno in parte determinata da fattori genetici.

Lo sviluppo di conoscenze e tecnologie diagnostiche ha aperto ampie prospettive alla diagnosi precoce, al trattamento e alla prevenzione di un numero crescente di malattie con una conseguente esponenziale espansione del numero dei testi genetici disponibili. Tale fenomeno ha rilevanti implicazioni sia di sanità pubblica, in termini di appropriatezza, validità e costi dei test, sia per la popolazione in termini di correttezza nell'informazione. Si tratta di un settore in fortissima espansione nel quale è presente il rischio di una crescita progressiva ma inappropriata.

La corretta organizzazione delle attività di Genetica Medica parte da un'ottimale distribuzione delle strutture sul territorio, ma specialmente da una corretta offerta diagnostica con l'eliminazione di duplicazioni inutili e costose anche in considerazione dell'incremento del numero di test genetici richiesti (10-30% per anno in media) che spesso sono prescritti con indicazioni non appropriate e all'interno di percorsi diagnostico-assistenziali disomogenei e non sempre aderenti alle Linee Guida esistenti.

Il Ministero della Salute, di concerto con il Ministero dell'Economia e delle Finanze, in adempimento alle disposizioni previste dalla L. 27 dicembre 2006, n. 296 (finanziaria 2007) con particolare riferimento all'Art. 1, comma 796 ha previsto che, ai fini della riduzione della parcellizzazione delle attività di laboratorio: “Ogni attività di diagnostica di medicina di laboratorio, ovunque venga effettuata, incluso quanto eseguito presso i reparti di cura e/o presidi territoriali, deve essere gestita sotto la responsabilità del laboratorio di riferimento e ricondotta alle discipline riportate…”

Qualità e sostenibilità economica sono le principali esigenze alle quali deve rispondere il principio della centralizzazione delle attività assistenziali. La concentrazione della casistica presso strutture ad alta specialità garantisce una maggiore qualità nell'assistenza e la riduzione dei costi unitari di produzione, favorendo, allo stesso tempo, il costante aggiornamento delle conoscenze del personale coinvolto e delle tecnologie utilizzate.

Nell'affrontare tale processo non si può non tener conto del fatto che la Genetica Medica è divenuta negli anni un supporto diagnostico, prognostico e terapeutico per un numero sempre maggiore di discipline con le quali deve essere prevista una costante integrazione. Ad esempio, nella programmazione regionale l'attività di genetica medica già svolge una funzione importante nella rete assistenziale delle malattie rare, in quella materno-infantile, in quella oncologica e nell'ambito dei trapianti di cellule staminali e organi solidi.

La disciplina di Genetica medica ha, a causa dei suoi diversi aspetti, una complessa articolazione interna di laboratorio: citogenetica, genetica molecolare, farmacogenetica, immunogenetica e medicina forense, che richiedono anni di formazione sul campo, successivi alla acquisizione della specializzazione. Nel corso degli ultimi anni sono nate e si sono affermate nell'ambito della genetica molecolare nuove tecnologie di analisi genomica e di sequenziamento massivo del DNA (next generation sequencing o NGS), capaci di analizzare interi genomi e sequenziare contemporaneamente decine di geni target ad un costo circa 50 volte più basso rispetto alle metodiche di sequenziamento tradizionali, hanno rivoluzionato lo scenario dei test genetici con abbattimento dei tempi e costi dell'analisi. E' necessario, quindi, per garantire performance adeguate ad alto livello, assicurare equipe altamente specializzate e aggiornate oltrechè strutture tecnologicamente avanzate che aderiscano ai più aggiornati protocolli e linee guida nazionali ed internazionali e che partecipino a programmi di controllo di qualità esterni, nazionali o internazionali.

Su questi aspetti la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), ha provveduto alla definizione dei disciplinari per le strutture di Genetica Medica, individuando indicatori di appropriatezza, efficienza ed efficacia in questo settore, in modo da rendere misurabile la qualità in ambito organizzativo, gestionale e professionale.

Nel documento elaborato dalla Commissione Nazionale per la Genetica nel SSN, istituita dal Ministero della Salute nel 2007, riguardante l'Attuazione delle “Linee guida per le attività di genetica medica”, approvato dalla Conferenza Stato Regioni del 26 novembre 2009, le Regioni venivano sollecitate ad organizzare Unità Operative di Genetica Medica ed a valorizzarne le attività, in particolare:

a. promuovendo e adottando percorsi diagnostico-assistenziali aderenti a Linee Guida scientificamente validate;

b. implementando sistemi di monitoraggio delle attività capaci di definire, attraverso l'individuazione di specifici indicatori, le ricadute cliniche e assistenziali delle attività stesse, la loro appropriatezza, efficacia, efficienza e sicurezza;
c. avviando una programmazione delle attività di genetica che definisca la distribuzione territoriale ottimale, le caratteristiche delle strutture accreditate ed il loro adeguato assetto organizzativo integrando le attività di Genetica Medica con le reti assistenziali già attive a livello regionale ed interregionale.

Per aderire alle indicazioni fornite dalla Commissione Nazionale per la Genetica, l'Assessore propone di approvare il documento avente ad oggetto la “riorganizzazione della rete dei laboratori e dei servizi di genetica medica della Regione Sardegna”. Il modello di rete proposto è organizzato secondo lo schema Hub e Spoke, così come previsto dal Documento “Ridefinizione della rete ospedaliera della Regione autonoma della Sardegna”, approvato dal Consiglio regionale in data 25.10.2017, pubblicato sul BURAS n. 58 del 11 dicembre 2017, per le reti assistenziali in cui i punti di erogazione dei servizi di diagnosi, cura e riabilitazione sono collegati in un sistema unico, omogeneo e armonizzato

La Giunta regionale, condividendo quanto rappresentato e proposto dall'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, constatato che il Direttore generale della Sanità ha espresso parere favorevole di legittimità sulla proposta in esame

DELIBERA

- di approvare il documento “Riorganizzazione della rete dei laboratori e dei servizi di genetica medica della Regione Sardegna”, allegato alla presente deliberazione;
- di dare mandato alle Aziende Sanitarie per l’attuazione delle disposizioni contenute nel documento suddetto.

Letto, confermato e sottoscritto

p. Il Direttore Generale	Il Vicepresidente
Loredana Veramessa	Raffaele Paci