



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 46/24 DEL 21.11.2012

Oggetto: Aggiornamento della Rete Regionale per le Malattie Rare.

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale rammenta che con il D.M. 18 maggio 2001, n. 279 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" è stato dato avvio ad una strategia nazionale sulle malattie rare che comprende la realizzazione di Reti regionali di monitoraggio ed assistenza dedicata ai pazienti affetti da malattia rara.

Il D.M. 18 maggio 2001, n. 279, all'art. 3, ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Registro Nazionale delle malattie rare e l'Accordo Stato Regioni e Province Autonome del 10 maggio 2007 ha previsto l'attivazione dei Registri regionali in collegamento con il Registro nazionale Malattie rare, al fine di acquisire informazioni utili al riconoscimento dei Presidi della Rete, garantire l'operatività delle reti e supportare la programmazione regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare.

La Regione Sardegna, in attuazione della succitata normativa, con Delib.G.R.n. 26/15 del 6 maggio 2008 ha ridefinito la Rete Regionale per le malattie rare individuando i Presidi Ospedalieri e, per ciascuna patologia, l'Unità Operativa di riferimento con i relativi Referenti.

L'Assessore informa che il Registro Nazionale Malattie Rare ha elaborato nel 2006 un nuovo software per la raccolta dati su piattaforma web che l'ISS ha messo, gratuitamente, a disposizione delle Regioni. La Regione Sardegna aderendo a tale proposta ha condiviso e concordato un data-set minimo di dati da inviare al Registro Nazionale Malattie Rare finalizzato a soddisfare il debito informativo; tale procedura ha previsto l'inserimento puntuale dei dati nel Registro a cura dei Referenti per patologia, individuati con Delib.G.R. n. 26/15 del 6 maggio 2008, e la successiva validazione da parte del Responsabile dell'Osservatorio Epidemiologico Regionale per il successivo inoltro all'ISS.

L'Assessore fa presente, inoltre, che al fine di implementare un più efficace sistema informativo sulle malattie rare, in data 23 ottobre 2012 è stata stipulata la Convenzione con il Registro



Regionale Malattie Rare della Regione Veneto che consentirà alla Regione Sardegna di dotarsi di un sistema di monitoraggio delle attività a supporto della presa in carico delle persone affette da patologie rare. Tale sistema genererà anche informazioni di ordine epidemiologico utili per il governo del sistema regionale e per soddisfare il debito informativo della Regione nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare. I punti di forza di tale Registro sono rappresentati da:

- rapidità di inserimento dei dati del paziente con immediata visualizzazione da parte della ASL di residenza;
- presa in carico globale del paziente mediante disponibilità di Piani Diagnostico-Terapeutici, prescrizione di farmaci orfani e/o prodotti dietetici;
- distribuzione territoriale dell'assistenza per le malattie rare con coinvolgimento dei medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS);
- possibilità di consultazione e di esportazione dei dati di tutti i pazienti in carico;
- trasferimento dei dati presso il Registro nazionale, istituito presso l'ISS;
- tutela della privacy.

L'Assessore riferisce che, nelle more della messa a regime del succitato Registro, anche in attuazione della Delib.G.R. n. 26/15 del 6 maggio 2008 che prevede il periodico aggiornamento della Rete regionale, al fine di rendere quest'ultima maggiormente rispondente alle specifiche necessità emerse nel corso degli anni, si rende necessario ridisegnare l'articolazione organizzativa e logistica dei Presidi regionali di riferimento e dei relativi Centri, con l'obiettivo di garantire l'efficienza della Rete e il suo ottimale funzionamento volto a migliorare la qualità della presa in carico dei pazienti.

L'Assessore, al riguardo, fa presente che i Presidi di riferimento sono stati individuati, così come previsto dall'art. 2, comma 2 del D.M. 279/2001, tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari tali da garantire l'erogazione delle prestazioni, ritenute indispensabili al paziente, sulla base di protocolli per le specifiche patologie.

Sulla base dell'analisi dei dati acquisiti dal Registro nazionale delle malattie rare e dell'esperienza maturata dal 2008 ad oggi, avvalendosi anche del supporto del Comitato Tecnico Scientifico, si è stabilito di individuare per ciascuna malattia rara il Centro o i Centri di Riferimento per Patologia, di seguito denominati CRP, che avranno funzioni di:



- presa in carico del paziente e rilascio di certificati di esenzione;
- alimentazione del Registro;
- 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;
- collaborazione con servizi territoriali e con medici di medicina generale e pediatri di libera scelta.
- assistenza psico-sociale.

L'Assessore riferisce che il criterio utilizzato per aggiornare l'elenco dei CRP, è stato quello di tener conto in primo luogo dei dati forniti direttamente dal Registro nazionale delle malattie rare in quanto espressione del reale carico assistenziale di ciascun Centro ed in secondo luogo delle proposte di integrazione pervenute da parte di alcune Unità Operative/Servizi che pur non facendo parte della Rete precedente ma avendo documentato la casistica trattata negli ultimi tre anni, sono state ritenute idonee ad essere considerate CRP. Precisa, inoltre, che tale aggiornamento ha tenuto conto anche dei trasferimenti, del collocamento in quiescenza nonché della richiesta espressa da alcuni Referenti di non far più parte della Rete.

Per le patologie molto rare, rispetto alle quali non è stata riscontrata alcuna casistica, si è ritenuto opportuno confermare quale unico CRP la 2° 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.

A supporto delle attività dei CRP si è ritenuto di dover individuare i Laboratori di Genetica Clinica della AOU di Cagliari e della AOU di Sassari e il Centro Screening della 2° Clinica pediatrica del P.O. Microcitemico, con funzioni prevalentemente di consulenza genetica ed ausilio diagnostico specialistico.

L'Assessore propone, inoltre, di confermare l'Ospedale Regionale per le Microcitemie di Cagliari quale Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare (CRRMR), assegnando le attività di coordinamento alla 2° Clinica Pediatrica cui compete:

- gestire la Convenzione con il Registro Regionale Malattie Rare della Regione Veneto che consentirà alla Regione Sardegna di acquisire un sistema informativo sulle malattie rare con struttura e funzionalità analoghe con quanto implementato in Veneto;



- supportare la Regione per soddisfare il debito informativo nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare presso l'ISS.
- 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;
- definire e promuovere i protocolli clinici e diagnostici con il coinvolgimento e il supporto dei CRP;
- costituire riferimento privilegiato per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

L'Assessore, sulla base di quanto precede, propone di aggiornare la Rete Regionale per le malattie rare, così come riportato nell'allegato al presente provvedimento, nel quale, per ciascun codice di patologia, è stato indicato il Presidio di riferimento come di seguito specificato:

ASL n. 1 Sassari

P.O. Santissima Annunziata

P.O. Civile di Alghero

ASL n. 2 Olbia

P.O. Giovanni Paolo II

ASL n. 3 Nuoro

P.O. San Francesco di Nuoro

ASL n. 4 Lanusei

P.O. Nostra Signora della Mercede di Lanusei

ASL n. 5 Oristano

P.O. San Martino

ASL n. 7 Carbonia

P.O. Santa Barbara di Iglesias

ASL n. 8 Cagliari

P.O. Microcitemico di Cagliari

P.O. Binaghi di Cagliari

P.O. Santissima Trinità di Cagliari

P.O. Marino di Cagliari

P.O. Businco di Cagliari

Azienda Ospedaliera "Brotzu" di Cagliari



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 46/24

DEL 21.11.2012

Azienda Ospedaliero Universitaria di Cagliari

Azienda Ospedaliero Universitaria di Sassari

Nell'ambito del suddetto allegato sono specificate per ciascun codice di malattia oltre al Presidio anche l'Unità Operativa/Servizio che dovrà assicurare la presa in carico dell'assistito.

L'Assessore nel precisare che la Rete, così come ridefinita dal presente provvedimento, sarà oggetto di successive modificazioni sulla base dei dati derivanti dal Registro per le malattie rare e di eventuali proposte di inserimento nella stessa da parte di Presidi e/o Unità Operative/Servizi che dovessero essere in possesso dei requisiti previsti dalla normativa vigente, sottolinea l'importanza del caricamento puntuale dei dati nel Registro da parte dei CRP al fine di garantire la programmazione regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare.

L'Assessore, infine, riferisce che con successiva Direttiva, saranno aggiornate 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, così come previsto dal D.M. n. 279/2001.

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

DELIBERA

- di approvare l'aggiornamento della Rete Regionale per le malattie rare, così come riportato nell'allegato, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, che sostituisce integralmente la Delib.G.R. n. 26/15 del 6 maggio 2008;
- di confermare l'Ospedale Regionale per le Microcitemie di Cagliari quale Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare (CRRMR), assegnando, nell'ambito dello stesso, le attività di coordinamento alla 2° Clinica Pediatrica;
- di dare mandato all'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale di porre in essere ogni provvedimento conseguente alla presente deliberazione;
- di pubblicare la presente deliberazione sul sito istituzionale della Regione e di renderla disponibile nel portale Sardegna Salute alla voce "Malattie rare" per consentire l'accesso alle informazioni per singola patologia.



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 46/24

DEL 21.11.2012

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

Il Direttore Generale

Gabriella Massidda

Il Presidente

Ugo Cappellacci