

2011	Dipartimento per la pianificazione strategica	Arca	Serv.
		/	4

D.A. n. 0781/11

REPUBBLICA ITALIANA
Regione Siciliana



ASSESSORATO DELLA SALUTE
L'Assessore

“Centri di Riferimento Regionali per le Malattie Rare”

Visto lo Statuto della Regione Siciliana;

Visto l'art. 18 della L.R. n. 6/81

Visto il D.lgs. 30 dicembre 1992, n.502 e s.m.i.;

Vista la legge regionale 14 aprile 2009 n. 5;

Visto il Decreto Assessoriale n. 29684 del 6/8/1999 e s.i.m. che individua i centri di riferimento regionale per le malattie rare;

Visto il Decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279 e s.i.m. recante “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b, del D.Lgs 29 aprile 1998, n.124”, e in particolare l'art. 2, comma 1 che prevede l'istituzione della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ponendo a carico delle Regioni l'individuazione dei presidi da inserire in detta rete;

Visto il comma 2 del medesimo articolo che detta i requisiti per l'individuazione dei presidi da inserire nella rete nazionale, presidi che dovranno essere in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetica molecolare;

Visto l'art. 3 dello stesso decreto che ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Registro Nazionale Malattie Rare, il cui obiettivo è di effettuare la sorveglianza delle Malattie Rare (MR) e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti colpiti da Malattie Rare;

Visto il Decreto Assessoriale n. 36438 del 12/11/2001 che individua le aziende sanitarie da segnalare al Ministero della Salute per l'inserimento nella rete delle malattie rare e contestualmente individua i centri di riferimento regionali per la prevenzione diagnosi e cura delle malattie rare;

Visto l'accordo del 10 maggio 2007 tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali e/o interregionali delle malattie rare, pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 124 del 30/05/2007;

Visto il Decreto assessoriale n. 1262 del 16/06/2007 con il quale vengono assicurati, su tutto il territorio regionale, ai pazienti affetti da errori metabolici congeniti, in possesso di certificazione ai sensi del D.M. 279/2001, livelli uniformi di assistenza nell'erogazione di farmaci e di prodotti destinati ad una alimentazione particolare ritenuti indispensabili ed insostituibili nel trattamento di tali patologie, dai centri specialistici certificatori di cui all'art.2 dello stesso decreto;

Visto il Programma di Sanità Pubblica 2003-2008 della Commissione Europea che considera le malattie Rare uno dei settori prioritari dell'intervento comunitario;

Visto l'accordo dell' 8 luglio 2010 tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano utilizzo delle risorse vincolate ai sensi dell'art. 1 commi 34 e 34 bis della legge 23 dicembre 1996, n. 662;

Visto il Da n. 2789 del 17 novembre 2010;

Visto il PSR 2011-2013;

Considerato che le malattie rare (MR) rappresentano un ampio gruppo di patologie, e che le stesse, oltre che numerose, sono eterogenee fra di loro sia nell'etiopatogenesi che nelle manifestazioni sintomatologiche, e che sono accomunate altresì da bassa prevalenza nella popolazione, nonostante la quale tuttavia le stesse costituiscono un problema socio-sanitario importante in quanto sono spesso malattie croniche e invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce. Inoltre essendo molto numerose interessano, nel loro insieme, un numero rilevante di cittadini e di famiglie.

Considerato altresì che le MR sono spesso causa di una certa disegualianza fra cittadini all'accesso ai servizi socio-sanitari, a causa delle disponibilità disomogenee e spesso insufficienti di conoscenze scientifiche e/o di struttura.

Considerato che si rende necessario assicurare una territorialità dell'assistenza secondo il principio della qualità e specificità assistenziale e dei rapporti dei presidi della rete e non della diffusione omogenea dei presidi;

Ritenuto pertanto di dovere aggiornare la rete assistenziale per le malattie rare individuando i presidi fra quelli in possesso di documentata esperienza pluriennale in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono servizi per

l'emergenza e la diagnostica biochimica e genetico molecolare. L'obiettivo principale è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantendo un elevato livello della qualità dell'assistenza resa ed una tempestività d'azione, nonché costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari; alle strutture individuate è affidato il ruolo di guida nella gestione del percorso assistenziale del paziente attraverso procedure formalizzate di diretta collaborazione con le strutture ospedaliere e/o territoriali presso le quali il paziente è assistito e il compito di offrire, qualora si renda necessario, supporto e consulenza ai MMG, PLS e specialisti del SSR;

Ritenuto di dover procedere ad una revisione dei centri con cadenza triennale al fine di verificare la sussistenza delle condizioni per il mantenimento della qualifica di Centro di Riferimento e monitorando ogni anno l'attività svolta;

Ritenuto necessario che la Regione Siciliana si doti di un Registro Regionale delle malattie rare al fine di:

- predisporre un sistema di monitoraggio delle attività assistenziali dei pazienti, al fine di facilitare la valutazione di efficacia ed efficienza delle azioni intraprese e la libera scelta dei pazienti dei luoghi di diagnosi e cura nell'area, nonché al fine di snellire gli adempimenti amministrativi;
- produrre concordate linee guida assistenziali e Protocolli Diagnostico-terapeutici Assistenziali (PDTA) che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire le condizioni per il riconoscimento delle esenzioni e dei benefici cui i pazienti hanno diritto;
- predisporre azioni comuni favorevoli allo sviluppo di interventi di formazione e aggiornamento, informazione e ricerca nel campo delle malattie rare, condividendo le opportunità offerte dalla creazione di reti nazionali e internazionali, per partecipare ai progetti di sanità pubblica e di ricerca finanziati dalla Commissione Europea, dagli Stati Membri, dalle Regioni o da altre istituzioni sanitarie;
- assicurare i collegamenti con il Registro Nazionale MR e con i centri sovraregionali

Considerato che il Registro Regionale per le Malattie Rare dovrà ottenere informazioni epidemiologiche utili a definire le dimensioni del problema e a stimare, tra l'altro, l'intervallo di tempo che intercorre tra l'insorgenza dei sintomi e la definizione della diagnosi, la migrazione sanitaria intra ed extra-regionale dei pazienti, supportare la ricerca scientifica ed il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici e terapeutici assistenziali;

Viste le risultanze dei lavori di un apposito tavolo tecnico costituito per le suddette finalità;



DECRETA

ART. 1

Per le motivazioni citate in premessa, che qui si intendono confermate, vengono individuati, in sede di prima applicazione, i sottoelencati Centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare, individuati ai sensi Decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279 e s.m.i. la cui attività è di interesse per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare, i Centri identificati sono in possesso di:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di Malattie Rare;
- 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-molecolari, nonché di strumenti avanzati per la diagnostica per immagini e di laboratorio, banca biologica o collegamento ad essa;
- idonea dotazione di strutture di supporto per lo svolgimento di ricerca scientifica;
- idonea struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- adeguata dotazione di personale sanitario medico e non nonché possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi del Registro di cui all'art.3 del presente decreto e delle strutture territoriali.

N	Denominazione del Centro	Sede
1	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo	U.O. Medicina Interna A.O.U.P. Paolo Giaccone di Palermo
2	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo dell'infanzia	U.O. di Pediatria A.O.U.P. Catania Vittorio Emanuele di Catania
3	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo dell'infanzia	U.O. Clinica Pediatrica Ospedale dei Bambini – ARNAS Civico Palermo
4	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo e delle ghiandole endocrine dell'infanzia.	U.O. di Pediatria – A.O.U.P. di Messina
5	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malformazioni congenite rare (Discinesia ciliare primitiva / Sindrome di Kartagener)	U.O. 2' Pediatria – Fibrosi Cistica P.O. G. Di Cristina – ARNAS Civico Palermo
6	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse neuropsichiatrico infantile	U.O. Neuropsichiatria Infantile – A.O.U.P. Messina
7	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare reumatologiche dell'adulto	U.O. di Reumatologia -A.O.U.P. Vittorio Emanuele di Catania
8	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare neuromuscolari	U.O. di Neurologia e malattie neuromuscolari – A.O.U.P. Messina
9	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare reumatologiche del bambino	U.O. di Genetica Medica - A.O.U.P. Vittorio Emanuele di Catania
10	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare della coagulazione nel bambino e nell'adulto	U.O. di Ematologia P.O. Ferrarotto – Santo Bambino – A.O.U.P. di Catania
11	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare della coagulazione nel bambino e nell'adulto	U.O. di Emostasi – A.O.U.P. Paolo Giaccone di Palermo
12	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia fetale delle Emoglobinopatie rare	U.O. di Prevenzione e Terapia della Talassemia – A.O. Villa Sofia – Cervello – Palermo

13	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura, delle malattie genetiche rare associate al ritardo mentale ed all' involuzione cerebrale senile	IRCSS Oasi Maria SS. di Troina- Ospedale Classificato
14	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento di Pediatria – AOUP Vittorio Emanuele di Catania
15	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento delle scienze pediatriche – AOUP Martino di Messina
16	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento materno-infantile – ARNAS Garibaldi di Catania
17	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare cromosomiche e della sindrome di Down	Servizio di genetica medica AO Villa Sofia-Cervello di Palermo
18	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dei Tumori Rari e dei tumori solidi eredo-familiari dell'adulto	U.O. di Oncologia Medica – Dipartimento di Oncologia dell'A.O.U.P. Palermo
19	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dei Tumori Rari e dei tumori solidi eredo-familiari del bambino.	U.O. di Oncoematologia Pediatrica - dell'ARNAS Civico di Palermo
20	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse dermatologico	UO di Dermatologia dell'ARNAS Civico di Palermo
21	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dell' ittiiosi	IRCSS Oasi Maria SS. di Troina- Ospedale Classificato
22	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare apparato genito urinario (cistite interstiziale)	UO di Urologia –Dipartimento Urologia Ginecologica dell'A.O. Villa Sofia-Cervello – Palermo
23	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare organi di senso di interesse oculistico (cheratocono)	U.O. di Oculistica -A.O.U.P Vittorio Emanuele di Catania
24	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del polmone	U.O. di Pneumologia -A.O.U.P Vittorio Emanuele di Catania
25	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi Immunitari (Angioedema ereditario)	U.O. di Patologia Clinica - A.O. Villa Sofia-Cervello – Palermo
26	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi Immunitari (Angioedema ereditario)	Dipartimento assistenziale di Medicina - A.O.U.P Vittorio Emanuele di Catania
27	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi Immunitari (Angioedema ereditario)	U.O. di Allergologia e Immunologia clinica - AOUP Martino di Messina

ART. 2

I Centri di cui all'art. 1 hanno i seguenti compiti:

- assumere la responsabilità primaria del percorso assistenziale del paziente attraverso la stesura di un piano assistenziale;
- offrire l'eventuale consulenza genetica;
- definizione della diagnosi e della relativa certificazione;
- trattamento del paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui il soggetto è affetto;
- partecipazione alla definizione e diffusione di PDTA su linee guida internazionali per specifica malattia;
- partecipazione al tavolo tecnico Regionale per le Malattie Rare;
- gestione di un applicativo per il monitoraggio delle Malattie Rare;
- gestione attività corrente del Registro di cui all'art.4 del presente decreto;
- tenuta a regime del sistema di monitoraggio/certificazione/esenzione per le malattie rare;
- restituzione dei dati e aggiornamento del personale coinvolto nell'utilizzazione del sistema regionale per le malattie rare;
- definizione di protocolli terapeutici comprendenti farmaci classificati in classe C e/o da impiegarsi in regime off-label, ritenuti indispensabili e insostituibili limitatamente ai pazienti affetti da alcuni gruppi di malattie rare per i quali non sussistono alternative terapeutiche, nel rispetto delle procedure previste dalla normativa e dalla regolamentazione nazionale e regionale vigente;

- collegamento funzionale con i singoli Presidi del Registro competenti;
- raccolta delle richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al centro e smistare le richieste verso i Presidi competenti
- avere documentata esperienza in attività di informazione ai cittadini al fine di assicurare un punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari anche con la preparazione di opuscoli informativi;
- garantire attività di ricerca e rapporti con le comunità scientifiche internazionali;
- assicurare i collegamenti con il Registro Nazionale MR e con i centri sovra regionali anche ai fini di sviluppare progetti condivisi;
- realizzazione di progetti di formazione e aggiornamento specifici per singole malattie e/o gruppi di malattie rivolte al personale dei centri individuati, dell'Azienda in cui ricade il centro e ai servizi territoriali dell'assistenza (MMG, PLS, specialisti del SSR);

ART. 3

E' istituito presso il Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR), i cui criteri di rilevazione sono quelli previsti all'accordo del 10 maggio 2007 tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali e/o interregionali delle malattie rare;

ART. 4

Il Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico, individuato quale sede del RRMR, è incaricato del coordinamento e della gestione dello stesso a livello regionale, in collegamento con la rete dei Centri di riferimento di cui all'art. 1, nonché del rilascio delle credenziali di accesso e della formazione necessari ai fini della rilevazione, d'intesa con il Centro Nazionale delle Malattie Rare;

ART. 5

Con successiva direttiva saranno esplicitate le modalità di implementazione del Registro Regionale delle Malattie Rare ivi compresa l'identificazione e i relativi recapiti dei referenti cui verranno rilasciate le credenziali di accesso;

ART.6

Il DPS – Servizio 4 Programmazione Ospedaliera – è incaricato del coordinamento a livello regionale della rete dei Centri di riferimento di cui all'art. 1. Il medesimo Servizio procederà con cadenza triennale, sulla base di criteri oggettivi, con particolare riferimento all'attività assistenziale

e scientifica effettuata, ad una revisione dei Centri al fine di verificare la sussistenza delle condizioni per il mantenimento della qualifica quale Centro di Riferimento monitorando ogni anno l'attività svolta, nonché ad una valutazione per implementazione eventuale della rete dei Centri di Riferimento Regionale di cui all'art. 1;

ART. 7

Il presente decreto sarà trasmesso per la pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana;

29 APR. 2011

Il Dirigente Generale
Dott. Maurizio Guizzardi



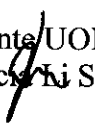
Il Dirigente Generale
Dott. Lucia Borsellino



Il Dirigente Servizio 4
Dott. Rosalia Murè



Il Dirigente UOB 4.1
Dott. Lucia Sacchi



L'ASSESSORE
Dr. Massimo Russo

