

Deliberazione della Giunta Regionale 29 gennaio 2013, n. 36-5284

### **Rete regionale delle malattie rare: Linee guida per la definizione dei Gruppi Tecnici e dei Centri Esperti.**

A relazione dell'Assessore Monferino:

Il D.P.R. 23 luglio 1998 “Approvazione del Piano Sanitario Nazionale per il triennio 1998-2000”, individuava, tra le azioni da compiere nell’ambito dell’Obiettivo V “ Portare la sanità in Europa”, l’avvio della sorveglianza delle patologie rare con i seguenti obiettivi:

- ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva;
- facilitare l’accesso ai programmi terapeutici presso centri specialistici;
- avviare l’attività di prevenzione;
- sostenere la ricerca scientifica nello sviluppo di nuove terapie.

Per questa ragione, il PSN individuava alcuni interventi “prioritari”:

- l’identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e la costituzione di una rete di presidi ospedalieri, ad essi collegati, per la diagnosi e il trattamento di patologie rare (singole o gruppi);
- l’avvio di un programma nazionale di ricerca finalizzato al miglioramento delle modalità di prevenzione, diagnosi precoce e assistenza, nonché all’identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- lo sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare;
- la realizzazione di programmi di informazione ai pazienti ed alle loro famiglie;
- la facilitazione nell’acquisizione dei farmaci specifici, allo scopo di agevolare l’approvvigionamento presso i pazienti e i loro familiari.

Inoltre, il riordino della disciplina delle esenzioni dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie, prevista dal Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124 stabiliva che fossero fissate condizioni di esenzione per tutte le prestazioni in relazione a particolari condizioni di malattia - malattie croniche ed invalidanti e malattie rare - da individuarsi con 2 distinti regolamenti del Ministro della Sanità.

Con D.M. 28 maggio 1999, n. 329 “Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell’art. 5, comma 1, lettera a) del Decreto Legislativo 29 aprile 98, n. 124”, furono individuate le condizioni e le malattie croniche e invalidanti che danno diritto all’esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza.

Le previsioni del Piano Sanitario Nazionale e quelle della disciplina delle esenzioni sono state poi integrate nel D.M. 18 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 Piemonte con D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004 ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare. Con il provvedimento sono individuati, quali punti della rete, tutti i presidi sanitari regionali che intervengono nei percorsi assistenziali, con gradi di competenza diversi allo scopo di fornire una corretta diagnosi, la cura più adeguata e la continuità di cura e di assistenza in tutte le fasi della malattia. Si è definita, pertanto, una rete diagnostico-assistenziale diffusa su tutto il territorio regionale.

La suddetta deliberazione ha, inoltre, individuato un Centro Regionale di coordinamento della rete con funzioni di :

- ✓ gestione del Registro regionale delle malattie rare,
- ✓ coordinamento dei presidi territoriali della rete, anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi,
- ✓ promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori,
- ✓ collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con altre Regioni,
- ✓ collaborazione con le associazioni di volontariato.

Inoltre, con la D.G.R. 38-15326 del 12.4.2005 è stata definita, al fine del monitoraggio delle malattie rare, dello sviluppo del Registro Regionale e dell'analisi delle schede di diagnosi e percorso, l'istituzione di un tavolo tecnico-specialistico, formato dai referenti delle Aziende Sanitarie Ospedaliere quale supporto del Centro regionale di coordinamento della rete.

La rete piemontese per le malattie rare ha sviluppato un modello di assistenza che intende garantire la qualità delle prestazioni assistenziali a favore di pazienti affetti da malattie rare presso istituzioni di eccellenza, senza penalizzare la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza. Il modello si fonda sulla promozione di protocolli diagnostici condivisi, sulla tempestiva diffusione di informazioni sanitarie e legislative al personale sanitario, ai pazienti ed alle associazioni, e sull'utilizzo del Registro regionale quale strumento di identificazione di criticità, parametro non autoreferenziale di attività di assistenza dei presidi della rete ed indicatore potenziale di investimento di risorse. La Regione si è posta in primis l'obiettivo di fornire un'assistenza sanitaria diffusa capillarmente. In questo senso il "modello Piemonte" si è rivelata esperienza unica in Italia: fondato sul principio dell'agevolazione dell'accesso alle strutture di eccellenza per la fase diagnostica, favorisce tuttavia il decentramento delle attività terapeutiche e riabilitative presso le Aziende Sanitarie territoriali, soprattutto nel caso di interventi assistenziali non episodici.

Dall'aprile 2008 le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta hanno costituito un unico bacino di utenza ed, in associazione, hanno istituito un'unica rete assistenziale e un Centro interregionale di coordinamento per le malattie rare disciplinato dalla delibera della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414. Congiuntamente è stato realizzato anche un Registro interregionale delle malattie rare.

La scelta di modello di rete diffusa effettuata nel 2004 trae origine da una serie di considerazioni relative all'effettiva organizzazione sanitaria regionale, al miglior utilizzo delle risorse esistenti, unitamente alla necessità di garantire la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza. Un modello a rete diffusa, monitorato puntualmente attraverso il Registro interregionale, per svilupparsi coerentemente al principio di appropriatezza, necessita di due fondamentali elementi: la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali (PDTA), che rappresentano le linee di indirizzo dei molti e diversi servizi che intervengono nella presa in carico, e l'individuazione, laddove utile, dei Centri esperti, riconosciuti in relazione al PDTA, ai dati del registro e ad altre caratteristiche definite in seguito.

Al fine di predisporre i PDTA, sono stati sperimentati dei gruppi multidisciplinari di clinici e di altri operatori sanitari esperti nelle diverse patologie (precedentemente ed informalmente denominati Consorzi per le malattie rare). Tali Gruppi Tecnici, si sono rivelati funzionali alla definizione dei PDTA in quanto hanno consentito il confronto tra realtà diverse e la determinazione di obiettivi ed intendimenti comuni.

Alla luce del Piano socio-sanitario regionale 2012-2015, risulta opportuno definire alcuni principi per orientare l'istituzione e l'attività dei Gruppi Tecnici quali strumenti utili alla definizione dei PDTA:

- 1) sono attivati per le patologie rare a maggior prevalenza e diffusione al fine di uniformare la presa in carico; o per le condizioni caratterizzate da problematiche di difformità diagnostica o terapeutica; o per le patologie che sono concentrate in 1 o 2 centri per definire le relazioni di rete; o per le patologie orfane di competenze specifiche; o per affrontare problematiche comuni a gruppi diversi di patologie quali ad es. la transizione dall'età evolutiva all'età adulta;
- 2) sono attivati su iniziativa di clinici o di altri operatori sanitari competenti (staff di coordinamento) che, in seguito al parere positivo del Tavolo Tecnico-Specialistico, e alla loro formalizzazione da parte dell'Assessorato alla Salute, avviano gli incontri per la predisposizione del PDTA;
- 3) sono multidisciplinari e multiprofessionali e prevedono il coinvolgimento di tutte le Aziende sanitarie regionali che dispongono di un numero di casi trattati – rilevabili attraverso il Registro interregionale – congruo con la prevalenza della patologia di cui intendono occuparsi;
- 4) portano alla definizione del PDTA della patologia per la quale sono attivati entro due anni dalla loro costituzione;
- 5) discutono la proposta di PDTA con le associazioni dei pazienti interessate al problema – laddove costituite;
- 6) presentano la proposta di PDTA al Tavolo Tecnico-Specialistico (di cui alla DGR 38-15326 del 12.04.2005) che esprime il proprio parere in merito;
- 7) riaggiornano a cadenza opportuna e comunque almeno triennale il PDTA valutando, se previsto e costituito, anche l'operato dei Centri esperti;
- 8) coordinano i percorsi diagnostico assistenziali in collegamento con gli eventuali Centri esperti;
- 9) si adoperano per un aggiornamento scientifico continuo tramite la partecipazione ad eventi formativi nazionali ed internazionali e attraverso l'organizzazione di corsi formativi/convegni in collaborazione con il Centro di coordinamento;
- 10) svolgono attività di ricerca clinica, documentata da produzione scientifica;
- 11) si fanno carico (nel caso non sia stato scelto di selezionare Centri esperti, deputati a tali compiti) della diffusione delle conoscenze sulla patologia, della formazione – in collaborazione con il Centro di coordinamento - dei professionisti coinvolti nella gestione di essa (specialisti e medici di medicina generale) e anche della informazione/educazione delle persone affette e dei familiari, in collaborazione con le associazioni dei pazienti.

I PDTA sono definiti in base al documento Aress 2007 “Raccomandazioni per la costruzione di Percorsi Diagnostico terapeutici assistenziali (PDTA) e Percorsi integrati di cura (PIC) nelle Aziende Sanitarie della Regione Piemonte” e si configurano quali processi tecnico-gestionali che definiscono gli obiettivi, i ruoli e gli ambiti di intervento aiutando a garantire l'uniformità delle prestazioni erogate e la valorizzazione dei diversi ruoli e competenze che intervengono nel

processo. I PDTA rappresentano la contestualizzazione delle linee guida, relative ad una patologia o problematica clinica, nella specifica realtà organizzativa regionale e devono, pertanto, tener conto delle competenze della rete indirizzando alle scelte più appropriate. I PDTA ottimizzano le risorse rendendole più efficaci, efficienti ed appropriate.

I PDTA sono adottati con provvedimento del competente settore della direzione Sanità, acquisito il parere del Tavolo Tecnico Specialistico.

L' identificazione del percorso diagnostico terapeutico assistenziale delle diverse malattie è indispensabile per ottimizzare la presa in carico, ospedaliera e territoriale, del paziente e definire le relazioni di rete e le sinergie indispensabili a garantire equità di accesso e trattamento. I PDTA possono prevedere la necessità di individuare dei Centri esperti.

L'individuazione dei Centri esperti consente di potenziare il coordinamento della rete e di avvicinarsi al modello europeo di organizzazione sanitaria. I dati provenienti dai flussi informativi regionali (Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, SDO, prestazioni ambulatoriali, etc.) rendono possibili scelte non autoreferenziali, ma basate sulle competenze effettive, ed un'individuazione puntuale dei centri in possesso di documentata esperienza diagnostica o terapeutica specifica che sono solitamente correlati alla disponibilità di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari. Il consolidamento, avvenuto negli anni, dell'utilizzo del Registro interregionale da parte degli specialisti consente di avere una lettura della domanda di salute e dell'offerta dei presidi della rete tale da rendere proponibile in alcuni casi la selezione, all'interno della rete diffusa, di Centri esperti.

Anche la normativa nazionale in materia di malattie rare pare sempre più orientata all'individuazione di Centri esperti anche interregionali. In tal senso era già orientato l'Accordo, sancito in data 10 maggio 2007, dalla Conferenza Stato-Regioni: "Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, 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 ed interregionali delle malattie rare".

A livello europeo le Raccomandazioni dell'European Union Committee of Expert on Rare Disease (EUCERD) "Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States" pubblicate il 24 ottobre 2011, forniscono indicazioni precise in merito agli obiettivi ed alle caratteristiche dei Centri esperti per le malattie rare.

La Regione Piemonte con la DGR 27-12969 del 30 dicembre 2009 " Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da Sclerosi laterale Amiotrofica" e con la DGR 95-13748 del 20 marzo 2010 "Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da siringomielia-siringobulbia e da sindrome di Chiari" ha definito i percorsi assistenziali di queste gravi patologie e individuato i primi Centri esperti per tali malattie rare.

L'esperienza avviata con queste delibere ha permesso di ottimizzare il percorso di presa in carico dei pazienti attraverso la puntuale definizione dei diversi gradi di competenza dei nodi della rete diagnostico-assistenziale in un'ottica di appropriatezza dei percorsi di cura e assistenza nei diversi livelli di assistenza territoriale e ospedaliera, con particolare riguardo alla presa in carico globale e continua dei bisogni della persona e della sua famiglia in tutte le fasi evolutive della malattia.

Alla luce delle delibere citate si ritiene di identificare i requisiti dei Centri esperti al fine di poter

ottimizzare, ove ritenuto necessario, i percorsi assistenziali delle patologie rare definiti all'interno dei PDTA relativi. L'Allegato A) "Definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche dei Centri Esperti per i pazienti con malattia rara", parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, definisce i requisiti dei Centri Esperti. Questi sono individuati con provvedimento del competente settore della direzione Sanità, fermo restando le indicazioni contenute nella D.G.R. n. 21-5144 del 28.12.2012 in materia di principi e criteri per l'organizzazione delle Aziende Sanitarie Regionali.

La Giunta regionale,

visto:

- ✓ il D.P.R. 23 luglio 1998
- ✓ il D.Lg. 29 aprile 1998, n. 124
- ✓ il D.M. 28 maggio 1999, n. 329
- ✓ il D.M. 18 maggio 2001, n. 279
- ✓ la DCR n. 167-14087 del 3 aprile 2012
- ✓ la L.R. n. 4 dell'11 aprile 2012

viste le DGR:

- n. 22-11870 del 2 marzo 2004
- n. 38-15326 del 12.4.2005
- n. 21-8414 del 17 marzo 2008
- n. 27-12969 del 30 dicembre 2009
- n. 95-13748 del 20 marzo 2010
- n. 21-5144 del 28.12.2012;

a voto unanime,

*delibera*

✓ di definire i principi per orientare l'istituzione e l'attività dei gruppi multidisciplinari di clinici e di altri operatori sanitari esperti nelle diverse patologie rare chiamati Gruppi Tecnici così come descritto in premessa, demandando al competente settore della direzione Sanità l'attivazione degli stessi secondo i principi definiti nel presente provvedimento;

✓ di demandare al Settore Organizzazione dei Servizi Sanitari Ospedalieri e Territoriali della Direzione Sanità, competente in materia, attraverso un proprio provvedimento - acquisito il parere del Tavolo Tecnico Specialistico - l'adozione dei PDTA definiti dai Gruppi Tecnici secondo i principi determinati in premessa;

✓ di demandare al Settore Organizzazione dei Servizi Sanitari Ospedalieri e Territoriali della Direzione Sanità, competente in materia, attraverso un proprio provvedimento - acquisito il parere del Tavolo Tecnico Specialistico - l'individuazione dei Centri esperti; ferme restando le indicazioni contenute nella D.G.R. n. 21-5144 del 28.12.2012 in materia di principi e criteri per l'organizzazione delle Aziende sanitarie regionali;

✓ di approvare l'Allegato A) "Definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche dei Centri esperti" quale parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;

✓ di dare atto che il presente provvedimento non comporta oneri di spesa.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte ai sensi dell'art. 61 dello Statuto e dell'art. 5 della l.r. 22/2010.

(omissis)

Allegato

## **ALLEGATO A)**

### **DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE, RUOLO E CARATTERISTICHE DEI CENTRI ESPERTI PER I PAZIENTI CON MALATTIA RARA.**

L'Azienda Sanitaria Locale territorialmente competente rappresenta il livello di ambito territoriale individuato per la presa in carico globale e continua della persona con malattia rara e, se occorre, della sua famiglia; altresì provvede al governo dei processi di integrazione dei percorsi di cura e assistenza nelle varie fasi della malattia attraverso attività proprie o, secondo il principio di sussidiarietà, garantite attraverso rapporti formalizzati con altri nodi della rete regionale, anche secondo i protocolli regionali e locali.

La presa in carico globale dei pazienti e l'identificazione del percorso diagnostico-terapeutico appropriato sono essenziali in molte patologie rare in quanto queste sono spesso ad elevato impatto economico e sociale per differenti motivi:

1. sono patologie complesse che necessitano di una diagnosi appropriata e tempestiva o che beneficiano di interventi chirurgici e farmaci altamente specifici, con follow up periodico e spesso prolungato; sono patologie con tendenza a disabilità cronica e indicazione a presa in carico riabilitativa-assistenziale continuativa e a lungo termine.
2. spesso sono patologie per le quali si ritiene indispensabile un approccio multidisciplinare, che comporta una gestione coordinata del paziente da parte di differenti specialisti; pertanto, per una diagnosi corretta e tempestiva e per impostare programmi terapeutici adeguati agli standard internazionali occorre un pronto riferimento ai centri specialistici; il successivo follow up a lungo termine prevede il coinvolgimento dei differenti specialisti nelle varie Aziende Ospedaliere e ASL territoriali, secondo il modello "capillare" della rete interregionale Piemonte e Valle d'Aosta, al fine di assicurare continuità, integrazione e completezza della presa in carico, secondo un progetto individuale.
3. sono patologie per le quali mancano linee guida o un consenso diffuso sulle strategie terapeutiche o per le quali le linee guida e/o i documenti di consenso esistenti richiedano una condivisione ed una applicazione in funzione della realtà assistenziale regionale. E indispensabile diffondere a livello del territorio regionale le conoscenze sulle patologie o su gruppi omogenei di patologie e sulle linee guida o sui consensus statement esistenti non solo agli specialisti coinvolti e ai medici di base, ma anche ai pazienti affetti e alle loro famiglie.

Molte malattie rare necessitano di cure complesse e personalizzate per le quali è necessario disporre di un team, che sia di riferimento per il malato in tutte le fasi della malattia e lo assista nel difficile percorso della sua vita quotidiana e delle scelte individuali che la malattia frequentemente implica.

I Centri esperti sono individuati, in seguito alla definizione dei percorsi diagnostico terapeutico assistenziali elaborati dai Gruppi Tecnici, sulla base dei dati provenienti dai flussi informativi regionali (Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, SDO, prestazioni ambulatoriali, etc.).

- In particolare, il Centro esperto :
- ✓ supporta gli specialisti nella fase diagnostica;
  - ✓ qualora il paziente presenti disabilità grave e/o complessa, supporta il MMG e il PLS, gli specialisti ed il Distretto Sanitario territorialmente competenti nel definire un percorso adeguato per la corretta gestione al domicilio delle problematiche di salute, ovvero per l'eventuale inserimento in strutture residenziali socio-sanitarie o in hospice;
  - ✓ collabora al follow-up del progetto individuale con il MMG e il PLS, gli specialisti e il Distretto Sanitario territorialmente competente;
  - ✓ coordina i percorsi diagnostico assistenziali in collegamento con il gruppo tecnico;
  - ✓ qualora il processo di regolamentazione della prescrizione di un farmaco orfano e la supervisione del trattamento con lo stesso, in conformità alle indicazioni dell'EMA recepite dall'AIFA siano esplicitamente riservati a centri con comprovata esperienza nella diagnosi e terapia della malattia per il quale il farmaco è stato approvato, provvede alla prima prescrizione ed alla supervisione annuale del piano terapeutici in collaborazione con il tavolo scientifico ed il centro di coordinamento regionale.

Ai Centri esperti sono, inoltre, attribuiti, in collaborazione con il Centro di coordinamento per le malattie rare, con le altre ASR aventi attività in materia e con le associazioni dei pazienti, i seguenti compiti: monitoraggio dell'attuazione sul territorio regionale del protocollo diagnostico-assistenziale, funzioni sussidiarie per le Aziende Sanitarie Regionali nell'assistenza ai pazienti, formazione specifica agli operatori sanitari del territorio regionale per la gestione al domicilio delle problematiche di salute affinché possa avvenire un adeguato processo di territorializzazione delle cure.

I Centri esperti :

- ✓ sono organizzati secondo un modello interdisciplinare e multiprofessionale, che coinvolge figure professionali specialistiche per la diagnosi complessa e la presa in carico clinico-specialistica (globale) della persona affetta. La composizione dell'equipe multidisciplinare e multiprofessionale è definita in relazione alla patologia;
- ✓ possono predisporre accordi al fine di garantire la migliore assistenza possibile ai pazienti affetti, avvalendosi ed ottimizzando le risorse professionali e le esperienze presenti sul territorio regionale ed extra regionale ove necessario;
- ✓ dispongono di strutture di supporto, di servizi complementari e strumentazioni adeguati per la diagnosi e il follow-up precisati all'interno dei PDTA;
- ✓ devono garantire un intervento assistenziale finalizzato alla diagnosi ed alle altre prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, appropriate ai fini del monitoraggio ed efficaci nella prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Relativamente alla diagnosi, laddove necessario, i Centri esperti collaborano con le reti esistenti : per es con i servizi di Genetica Medica e con i laboratori ed i servizi in cui siano svolte attività di elevata specializzazione indispensabili per la diagnosi ed il follow up dei pazienti.

Il Centro esperto, individuato in seguito alla definizione dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali, per essere riconosciuto tale deve possedere i seguenti requisiti:

- adeguate strutture di supporto, di servizi complementari, di personale e di strumentazioni per la diagnosi e il follow-up dei pazienti;
- uso del sistema informativo regionale per la registrazione dei pazienti, la tracciabilità del loro percorso assistenziale e la raccolta di dati relativi alla specifica patologia;
- la partecipazione degli specialisti in progetti di ricerca nazionali e internazionali e agli eventi formativi dedicati;
- la creazione di percorsi di passaggio tra i servizi dedicati all'età pediatrica e quelli dell'età adulta per le patologie in cui esiste questa necessità;
- sistemi di monitoraggio della qualità percepita dai pazienti espressa anche mediante apposite indagini e con la partecipazione delle associazioni dei pazienti;
- adeguata produzione scientifica sull'argomento.

Tali requisiti saranno anche utilizzati per la periodica valutazione del Centro.

In particolare per l'identificazione di un Centro esperto occorre:

A) documentata esperienza diagnostica, clinica, assistenziale :

- a) numero di nuove diagnosi ed età dei soggetti (da documentarsi, a regime, tramite analisi dei dati del Registro interregionale e nazionale delle MR);
- b) percentuale di casi diagnosticati provenienti dalla Regione e da altre Regioni (da documentarsi tramite analisi dei dati del Registro Inter-regionale e Nazionale delle MR);
- c) numero di casi trattati per gruppo di patologia e classe d'età;
- d) percentuale di casi trattati in ambito regionale e provenienti da altre Regioni da documentarsi attraverso i dati provenienti dai flussi informativi regionali (Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, SDO, prestazioni ambulatoriali, etc.);
- e) svolgimento di qualificata attività di ricerca sulle malattie rare, valutata secondo criteri oggettivi condivisi dalla comunità scientifica, con particolare riferimento alla ricerca clinica ed alla sperimentazione di terapie innovative (pubblicazioni, coinvolgimento nell'attività formativa, partecipazione e organizzazione di convegni);

B) dotazione strutturale e funzionale certificata al momento dell'individuazione del Centro esperto:

- a) Idonea dotazione, garantita anche mediante il collegamento funzionale tra strutture diverse, definito con atti formali, di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono:
  1. servizi per l'emergenza;
  2. laboratori specializzati per la diagnostica patologico-clinica, anatomo-patologica, microbiologica e genetico-molecolare della malattia di interesse e per le specifiche analisi di follow up;
- b) utilizzo di procedure standard per la valutazione delle tecnologie nell'ambito dell'HTA (Health Technology Assessment);
- c) disponibilità di un sistema informativo e di supporto informatico idoneo all'attività da svolgere;
- d) disponibilità di organico numericamente e funzionalmente adeguato all'attività da svolgere;
- e) presenza di funzioni per la valutazione e la gestione del governo clinico, mediante il piano per la gestione del rischio clinico e l'utilizzo di report secondo metodologia strutturata;

- f) accesso a banche dati nazionali ed internazionali;
- g) adozione di soluzioni che garantiscano la facilità di accesso da parte dei pazienti;

C) inserimento funzionale e strutturale all'interno della rete interregionale delle malattie rare e delle reti nazionali ed internazionali per la specifica patologia;

D) dotazione di protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali e documentino l'adozione di procedure organizzative funzionali alla gestione dell'assistenza del paziente con malattia rara, ad includere:

- a) approccio interdisciplinare al paziente;
- b) integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta per tutte le prestazioni che possono essere svolte nel luogo più vicino all'abitazione del paziente o in ambito domiciliare;
- c) attività di follow up a distanza.

Compiti specifici dei Centri esperti :

- ✓ formulare o confermare la diagnosi garantendo tempi di attesa non superiori a 3 mesi per l'effettuazione della valutazione multidisciplinare e un preventivo accesso di accoglienza del paziente;
- ✓ effettuare la certificazione di malattia rara, qualora non già eseguita da altro presidio sanitario, e i relativi piani terapeutici;
- ✓ informare la persona, la famiglia e il Medico di Medicina Generale (MMG, PLS) sulla diagnosi e sul decorso della malattia;
- ✓ eseguire la valutazione multiprofessionale della persona con malattia rara;
- ✓ garantire la continuità di cura in stretta collaborazione con i servizi territoriali e/o ospedalieri;
- ✓ eseguire il follow-up clinico in collaborazione con la ASL di residenza o domicilio;
- ✓ collaborare con le Associazioni dei pazienti;
- ✓ definire, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, la scheda informatizzata regionale di monitoraggio del paziente utile a renderne tracciabile il percorso assistenziale,
- ✓ consolidare le relazioni con le reti esistenti (118, rete di assistenza all'insufficienza respiratoria nel bambino e nell'adulto, etc.) ;
- ✓ aggiornare con lo specifico gruppo tecnico, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, sentite le associazioni dei pazienti, i protocolli regionali per la diagnosi e la cura della malattia, tenendo conto delle linee guida nazionali e internazionali esistenti;
- ✓ verificare periodicamente i dati epidemiologici e di attività delle Aziende Sanitarie Regionali risultante dai flussi informativi regionali esistenti, in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le associazioni dei pazienti;
- ✓ programmare audit in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, con le associazioni dei pazienti e con la Direzione Sanità della Regione Piemonte;

- ✓ attività di supporto per le strutture territoriali e ospedaliere : il Centro esperto può fornire assistenza diretta o in consulenza qualora richiesta dagli specialisti territoriali/ospedalieri per eventuali problematiche insorte nella gestione del paziente o della sua famiglia relativamente alla diagnosi ed al follow up;
- ✓ addestramento specifico degli operatori di riferimento del singolo paziente;
- ✓ attività di supporto e addestramento delle persone affette da malattia rara, dei caregiver e dei familiari;
- ✓ promuovere e partecipare all'attività di ricerca (clinica di base translazionale) sulla malattia;
- ✓ collaborare con Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta a supportare l'attività di documentazione sulla malattia, liberamente accessibile agli operatori sanitari della regione;
- ✓ valutare, in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, l'andamento epidemiologico della malattia mediante l'analisi dei dati del Registro regionale delle malattie rare e il sistema di Datawarehouse regionale.

Particolarmente significativi sono gli interventi formativo-educativi per i pazienti, i caregivers e le famiglie perché mirano a migliorare la capacità del paziente e della famiglia di affrontare la malattia, a migliorare la compliance per le cure e, in generale, la qualità della vita. L'educazione del paziente e della famiglia sono in primo luogo eseguite dai singoli specialisti, attraverso la comunicazione diretta con tutti gli interessati e dedicando uno spazio specifico alla risposta a domande e dubbi che possano emergere nel corso della malattia.

A questi interventi può affiancarsi sin dalla fase della diagnosi, in parallelo all'attività specifica per la malattia rara, una presa in carico psicologica e neuropsicologica, in particolare nelle situazioni progressivamente ingravescenti dal punto di vista clinico. Gli obiettivi dell'intervento psicologico sono: (a) identificare problematiche affettivo-relazionali oltre che cognitive in fase precoce, al fine di impostare adeguato trattamento di supporto, anche non farmacologico (b) attuare una presa in carico globale del paziente, del caregiver e della sua famiglia attraverso varie modalità operative (colloqui di sostegno individuali, discussioni in piccoli gruppi, etc.); (c) partecipare al team multidisciplinare per l'elaborazione costante sia dell'intervento in atto specifico sia delle questioni legate al trattamento, anche di tipo chirurgico, di queste patologie.

La valutazione multiprofessionale della persona con malattia rara è essenziale: il Centro esperto si avvale di un team multiprofessionale per la valutazione multidisciplinare – organizzata preferibilmente in un unico accesso - al fine di offrire una presa in carico globale che includa, ad esempio:

- ✓ programma per la mobilitazione attiva e passiva;
- ✓ monitoraggio della funzione fonatoria;
- ✓ valutazione periodica della funzione cognitiva;
- ✓ organizzazione e monitoraggio della qualità della nutrizione;
- ✓ monitoraggio della funzione respiratoria, della ventilazione non invasiva e della ventilazione invasiva.

Modalità di presentazione della richiesta di Centro esperto.

La domanda viene inviata all'Assessorato alla Tutela alla Salute e Sanità dal Direttore Generale dell'Azienda Sanitaria regionale che intende presentare la propria candidatura.

Il Direttore Generale certifica il possesso dei requisiti richiesti: strutture di supporto, servizi complementari e strumentazioni adeguati per la diagnosi e il follow-up, ecc. così come precisati all'interno dei PDTA.

L'Assessorato valuta la domanda avvalendosi del parere espresso dal Coordinamento tecnico per le malattie rare e dal tavolo tecnico-specialistico integrato, se necessario, da esperti individuati dall'assessorato sulla base delle necessarie conoscenze teorico pratiche specifiche.

La valutazione del centro è svolta ogni 3 anni dall'Assessorato in collaborazione con il Coordinamento tecnico per le malattie rare e dal tavolo tecnico-specialistico e prenderà in esame :

- La valorizzazione della rete attraverso l'attuazione dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali approvati;
- N° di casi trattati e mobilità attiva e passiva;
- adeguate strutture di supporto, di servizi complementari, di personale e di strumentazioni per la diagnosi e il follow-up dei pazienti;
- uso del sistema regionale informativo per la registrazione dei pazienti, la tracciabilità del loro percorso assistenziale e la raccolta di dati relativi alla specifica patologia;
- collaborazione con il/i gruppi tecnici corrispondenti;
- la partecipazione degli specialisti in progetti di ricerca nazionali e internazionali e la loro partecipazione agli eventi formativi dedicati;
- la creazione di percorsi di passaggio tra i servizi dedicati all'età pediatrica e quelli dell'età adulta;
- sistemi di monitoraggio della qualità percepita dai pazienti;
- adeguata produzione scientifica sull'argomento.