



**Percorso  
diagnostico terapeutico assistenziale**

# **Malattie Emorragiche Congenite (MEC)**

**Rev. 01 Luglio 2021**

---

## SOMMARIO

1.	Introduzione e presentazione del Documento	Pag.3
2.	Stesura e aggiornamento	Pag.5
3.	Lista di distribuzione	Pag.5
4.	Scopo	Pag.5
5.	Glossario, terminologia e abbreviazioni	Pag.6
6.	Campo di applicazione	Pag.7
7.	Gruppo di lavoro e coordinamento	Pag.7
8.	Unità operative partecipanti	Pag.8
9.	Problema di salute/patologia oggetto del PDTA	Pag.9
10.	Linee guida di riferimento	Pag.11
11.	Criteri di ingresso/eleggibilità	Pag.11
12.	Descrizione dello sviluppo complessivo del percorso	Pag.13
13.	Diagramma di flusso	Pag.19
14.	Responsabilità	Pag.20
15.	Diffusione ed implementazione	Pag.20
16.	Modalità di verifica dell'applicazione ed indicatori	Pag.20
17.	Archiviazione	Pag.22
18.	Riferimenti	Pag.22
19.	Elenco Allegati	Pag.24

---

## 1. INTRODUZIONE

Le malattie emorragiche congenite (MEC) sono malattie ereditarie rare, caratterizzate dal deficit quantitativo o qualitativo di una proteina plasmatica necessaria per la coagulazione del sangue o da alterazioni strutturali delle piastrine, responsabili dell'emostasi primaria.

L'incremento dell'aspettativa di vita nella popolazione affetta da MEC, ottenuto grazie al trattamento farmacologico basato sulla terapia sostitutiva, in profilassi o on demand, ha esposto la stessa al rischio di sviluppare morbosità analoghe a quelle della popolazione generale (malattie cardiovascolari, tumorali e dismetaboliche, etc.) oltre a quelle correlate alla patologia di base (sviluppo di inibitori, artropatia emofilica, etc.) o al suo trattamento (epatiti e HIV) con un impatto importante sulla gestione clinica.

Il decreto del Ministro della Sanità 18 maggio 2001 n. 279, che istituisce la Rete delle Malattie Rare, e il successivo Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano del 10.5.2007 per l'individuazione dei Presidi assistenziali e per l'attivazione dei Registri Regionali delle Malattie Rare, nascono per fornire una risposta adeguata ai bisogni assistenziali dei pazienti affetti da Malattie Rare.

Successivamente, l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano nel documento "Definizione del percorso di assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)" del 13.3.2013 definisce i percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da MEC. In tale accordo emerge la necessità di fornire una risposta adeguata ai bisogni dei pazienti, definendo percorsi assistenziali integrati, incentrati sui Centri di cura delle MEC, presidi accreditati in base al DM 279/2001 e in grado di fornire un'assistenza globale e multi-specialistica attraverso tutte le fasi della malattia, evitando discontinuità o difformità di cura. In tale Accordo vengono definiti dettagliatamente gli obiettivi assistenziali ed organizzativi della Rete MEC.

La Regione Piemonte recepisce il suddetto Accordo con Delibera del 15.9.2014 n° 17-316, nella quale dichiara l'intento di istituire apposito gruppo di lavoro per: definire specifici percorsi assistenziali che accompagnino le persone affette da MEC attraverso tutte le fasi della malattia; fornire indicazioni di appropriatezza prescrittiva relativamente ai trattamenti farmacologici, anche al fine di un contenimento della spesa farmaceutica regionale senza pregiudizio per la sicurezza e l'efficacia della terapia; implementare la rete regionale per le malattie emorragiche congenite.

Il suddetto gruppo di lavoro viene istituito con DD 800 del 29.9.2014.

L'obiettivo è attuare un piano di organizzazione dell'assistenza ai pazienti affetti da MEC attraverso la definizione di una rete di presidi sanitari capace di garantire cure adeguate nell'intero percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (PDTA).

Il PDTA mira ad unire i Centri di competenza, caratterizzati da elevata specializzazione, con la rete, molto articolata, dei servizi, sanitari e non, più vicini al luogo di vita dei malati, ai quali questi afferiscono in diverse fasi della malattia per specifici problemi assistenziali, semplificando il percorso assistenziale

---

Il gruppo di lavoro - dopo aver fotografato il contesto epidemiologico delle MEC nelle singole ASR del Piemonte a partire dalle fonti correnti (Statistiche dei Piani Terapeutici inseriti nel Registro Malattie Rare; dati di consumo dei prodotti a livello regionale disponibili presso CRCC; dati di costo censiti mediante file F nel 2013 e nel 2014) e aver effettuato una mappatura della situazione dei servizi MEC nelle strutture sanitarie Piemontesi -, ha predisposto un primo documento tecnico-scientifico sul percorso del paziente affetto da MEC (ultima revisione novembre 2015), che è stato validato dal Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione sulle Malattie Rare di Torino (CMID), ed ha elaborato una proposta di Rete integrata tra Centri Esperti e Presidi Ospedalieri, destinata a ridisegnare il modello assistenziale ed organizzativo della rete regionale per la cura delle MEC, sfociata nell'emissione della D.G.R. n. 50-5380 del 17.07.2017. Tale modello organizzativo intende:

- agevolare l'accesso alle strutture di eccellenza per la fase diagnostica, indipendentemente dal punto di ingresso che può avvenire presso qualunque struttura ospedaliera o territoriale del SSR;
- garantire la qualità delle prestazioni assistenziali a favore di pazienti affetti da MEC presso le strutture esperte
- assicurare la tempestiva presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza in situazioni di emergenza-urgenza e l'invio, se del caso, alle strutture esperte.

Tale DGR - integrando la rete precedentemente definita con la D.G.R. n. 27-27518 del 7.06.1999 - ha identificato quattro Centri Esperti in Regione dotati di accreditamento AICE per la diagnosi e la cura delle MEC (dei quali uno dedicato alle patologie infantili) ed ha istituito la Cabina di regia (gruppo di lavoro tecnico-scientifico) per il governo della Rete di Presidi Sanitari periferici con differente e specifica funzione, capaci di garantire cure adeguate nell'intero percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale.

Con la D.D. n. 758 del 27.11.2017 si è provveduto ad individuare la composizione della cabina di regia, cui è stata affidata la revisione del PDTA delle MEC su format condiviso tra i Centri Esperti in maniera da garantire omogeneità su tutto il territorio regionale.

Il presente PDTA riguarda il percorso diagnostico terapeutico assistenziale dei pazienti affetti da MEC in Piemonte e per la sua durata e peculiarità può svolgersi all'interno di diversi Presidi Sanitari: dai Centri Esperti, caratterizzati da elevata specializzazione e riferimento anche per una o più parti dell'intero percorso, ai Servizi Sanitari più vicini al luogo di vita dei malati (DEA/Pronto Soccorso, Reparti di degenza ospedalieri, Ambulatori specialistici e di MMG/PLS, Distretti, ecc.), ai quali questi afferiscono in diverse fasi della malattia per specifici problemi assistenziali.

Condizione indispensabile e preliminare per la stesura del PDTA regionale è stata la condivisione da parte dei Centri Esperti di un percorso comune e omogeneo (PDTA CE Allegati 1-4) a garanzia della medesima qualità di presa in carico, diagnosi e trattamento del paziente indipendentemente dal punto di ingresso nella Rete MEC.

---

## 2. STESURA E AGGIORNAMENTO

Data di stesura del primo documento	2015	Documento tecnico-scientifico sul percorso del paziente affetto da MEC (primo elaborato validato da CMID)
Data di revisione	2021	Stesura PDTA regionale da parte della Cabina di Regia ex DD n. 758 del 27/11/2017
Numero della revisione	01	

## 3. LISTA DI DISTRIBUZIONE

Il presente PDTA è trasmesso a:

- Direttori Generali e Sanitari di tutte le ASR Piemontesi
- Referenti locali per le MEC di ciascuna ASR
- Loro tramite al personale di riferimento di:
  - Unità Organizzative Ospedaliere e Distrettuali
  - Cure Primarie: Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS)
- Associazioni dei pazienti emofilici

## 4. SCOPO

Il presente Documento descrive lo sviluppo del PDTA “MEC” nella Regione Piemonte, e ha l’obiettivo di offrire, a tutti i professionisti interessati nel processo di cura della patologia identificata, linee d’indirizzo semplici e applicabili su tutto il territorio regionale, condivise dai professionisti sanitari che si occupano della gestione dei pazienti affetti da MEC.

Sono obiettivi specifici:

- descrivere il processo e le specifiche attività di sviluppo nei Centri esperti e nei Servizi Sanitari periferici;
- identificare i centri di riferimento, gli attori responsabili/competenze e ruoli all’interno del PDTA e definire i collegamenti con le altre strutture regionali coinvolte nel percorso assistenziale del paziente;
- informare e formare il personale, i Medici di Medicina Generale/Pediatri di Libera Scelta e i pazienti;
- analizzare lo scostamento tra il processo atteso e il processo osservato;
- ridurre la variabilità nei comportamenti;
- documentare le attività effettuate;
- migliorare la gestione complessiva del processo del paziente, assicurando un approccio multidisciplinare qualificato;
- garantire equità di accesso ai Servizi assicurando standard adeguati di prestazioni a cittadini residenti in aree territoriali disomogenee per la presenza dei Servizi specializzati, ottimizzando e rendendo fruibili allo scopo le competenze disponibili in modo da:
  - ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva;

- facilitare l'accesso ai programmi terapeutici presso i centri specialistici;
- avviare l'attività di prevenzione
- migliorare l'assistenza territoriale, vicina al paziente
- definire progetti condivisi di miglioramento e sorveglianza

## 5. GLOSSARIO, TERMINOLOGIA E ABBREVIAZIONE

Termine/Acronimo	Descrizione
<b>Malattie Emorragiche Congenite (MEC)</b>	<p>Malattie rare ed ereditarie - che comprendono le Emofilie, la malattia di Von Willebrand e gli altri difetti coagulativi rari, cioè quelle MEC che hanno una prevalenza nella popolazione generale di gran lunga inferiore alle Emofilie ed alla malattia di Von Willebrand-</p> <p>Le malattie emorragiche congenite richiedono competenze altamente specifiche per la diagnosi e la terapia mirata e per fornire indirizzi per strategie di politica sanitaria atte ad assicurare l'erogazione ai pazienti di un'assistenza globale mediante un razionale utilizzo delle risorse disponibili.</p>
<b>Centri esperti per MEC (CE per MEC)</b>	<p>Presidi accreditati di diagnosi e cura delle MEC ai sensi dell'Accordo Stato Regioni 13/03/2013 - in possesso di standard omogenei di competenza e di organizzazione per la diagnosi e cura di pazienti con MEC in Regione Piemonte</p> <p>Nella realtà Piemontese sono strutture "esperte" già in possesso di accreditamento professionale AICE.</p> <p>Essi includono o coordinano competenze multidisciplinari, contribuiscono a elaborare protocolli diagnostico-terapeutici, raccomandazioni e buone pratiche cliniche, sono collegati con i laboratori specializzati di riferimento e con le altre strutture (es. riabilitative), partecipano ad attività di ricerca scientifica, contribuiscono alla formazione dei medici, del comparto e dei professionisti non medici, forniscono informazioni e collaborano con le associazioni dei pazienti.</p>
<b>Presidi periferici della rete</b>	Tutti i Presidi sanitari delle Aziende Sanitarie Regionali che intervengono nel percorso assistenziale, con gradi di competenza diversi, allo scopo di fornire la risposta più adeguata ed efficace al paziente affetto da MEC.
<b>Referente Locale delle MEC</b>	Figura professionale individuata dalle Direzioni Generali per ciascuna struttura periferica, in possesso di competenze specifiche sul tema MEC, che rappresenta il punto di contatto con i Centri Esperti
<b>Cabina di regia</b>	Comitato tecnico scientifico nominato dalla Direzione Sanità ex D.D. n. 758 del 27.11.2017
<b>Emergenza emorragica</b>	Situazione clinica in cui siano minacciate le funzioni vitali del paziente a causa di una grave emorragia e per cui il differimento del trattamento può mettere in pericolo la vita del paziente stesso.
<b>Follow up</b>	Periodo di osservazione, secondo un definito protocollo di indagini cliniche, in cui vengono osservate determinate variabili biologiche e/o cliniche di un paziente allo scopo di seguirne l'evoluzione del quadro clinico o di monitorare l'andamento della patologia di base.
<b>Trattamento domiciliare</b>	Somministrazione endovenosa di concentrati dei fattori della coagulazione di origine plasmatica o ricombinante e altri trattamenti specifici effettuata dal paziente o da un suo assistente, familiare o terzo, senza la presenza di personale medico, all'atto dell'insorgenza di una emorragia, in occasione di un evento traumatico e per eseguire i trattamenti di profilassi e immunotolleranza programmati e prescritti dal presidio accreditato
<b>Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) MEC</b>	Percorso di "riferimento/ideale" che rappresenta la pianificazione logica e cronologica degli interventi necessari e ottimizzati in tema di MEC, frutto del confronto fra realtà attuale e migliori pratiche professionali e di gestione desunte dalle linee guida e dalla letteratura di riferimento.
<b>PDTA dei CE</b>	Percorso sviluppato sulla base del percorso di riferimento nell'ambito organizzativo specifico del CE, tenendo presenti sia le evidenze riportate nel

---

Termine/Acronimo	Descrizione
PTDA dei CE ( <i>..segue</i> )	Percorso Regionale, sia le caratteristiche organizzative locali

## 6. CAMPO DI APPLICAZIONE

Il presente PDTA viene sviluppato nell'ambito delle Aziende Sanitarie della Regione Piemonte, nel contesto ospedaliero, territoriale e domiciliare.

## 7. GRUPPO DI LAVORO E COORDINAMENTO

Il gruppo identificato per la costruzione del PDTA è la Cabina di Regia costituita con D.D. n. 758 del 27.11.2017, multidisciplinare e multiprofessionale.

<b>Cognome</b>	<b>Nome</b>	<b>Ruolo</b>	<b>Unità operativa</b>	<b>Sede</b>
<b>Borchiellini</b>	<b>Alessandra</b>	Rappresentante CE ex D.G.R. n. 50-5380 del 17 luglio 2017	Ematologia Ospedale Molinette	AOU Citta della Salute e della scienza Torino
<b>Pollio</b>	<b>Berardino</b>	Rappresentante CE ex D.G.R. n. 50-5380 del 17 luglio 2017	SSD Med.Trasf Materno Infantile Traumatologica ORM	AOU Citta della Salute e della scienza Torino
<b>Delios</b>	<b>Grazia</b>	Rappresentante CE ex D.G.R. n. 50-5380 del 17 luglio 2017	SIMT Presidio Ospedaliero Ivrea	ASL TO 4
<b>Santi</b>	<b>Roberto</b>	Rappresentante CE ex D.G.R. n. 50-5380 del 17 luglio 2017	SSD Emostasi e Trombosi Ematologia	AO AL
<b>Fontana</b>	<b>Arabella</b>	Responsabile SRC trasfusionale ex DD n. 1230 del 23/08/2021	Direzione Medica di Presidio Ospedaliero	ASL NO
<b>Baldovino</b>	<b>Simone</b>	Rappresentante Centro Malattie Rare	CMID	Ospedale s.G. Bosco Torino
<b>Ripa</b>	<b>Franco</b>	Responsabile Settore Programmazione dei Servizi Sanitari e Socio Sanitari	Direzione Sanità e Welfare Regione Piemonte	Torino
<b>Contino</b>	<b>Laura</b>	Referente Società Scientifiche	AICE, Siset	Alessandria
<b>Derossi</b>	<b>Mirella</b>	Funzionario regionale Settore Programmazione dei Servizi Sanitari e Socio Sanitari	Direzione Sanità e Welfare Regione Piemonte	Torino
<b>Poggi</b>	<b>Laura</b>	Dirigente Settore Assistenza Farmaceutica, Integrativa e Protesica	Direzione Sanità e Welfare Regione Piemonte	Torino
<b>Camisasca</b>	<b>Giovanni</b>	Referente SRC Trasfusionale per contolavoro farmaci plasmaderivati	SIMT-CPVE Borgomanero	ASL NO
<b>Gaiani</b>	<b>Elena</b>	Rappresentante ACEP	Associaz. Coagulopatici Emofilici Piemonte (ACEP)	Torino

---

### Referente coordinatore

Cognome	Nome	Ruolo	Unità operativa	Sede	Firmato in originale
Derossi	Mirella	Coordinatore della Cabina di regia	Direzione Sanità e Welfare Regione Piemonte	Torino	

### 8. UNITÀ OPERATIVE PARTECIPANTI

Le Unità operative partecipanti sono quelle rappresentative e coinvolte nel processo di gestione del paziente

#### CENTRI ESPERTI (CE) MEC:

Un CE per l'età evolutiva presso Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino:

##### Presidio OIRM -

- **Centro Malattie Trombotiche ed Emorragiche in età pediatrica e della donna in gravidanza/ SSD Medicina Trasfusionale**  
Riferimento: Dott. Berardino Pollio  
Bacino di utenza: territorio corrispondente all'intera Regione.

Tre CE per l'adulto rispettivamente:

- 1) presso Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino:
  - **Presidio Molinette – Centro Malattie emorragiche e trombotiche dell'adulto/ Ematologia**  
Riferimento: Dr.ssa Alessandra Borchiellini  
Bacino di utenza (\*): territorio corrispondente alle ASL Città di Torino, CN1, CN2, TO3 e TO5
- 2) presso Azienda Ospedaliera di Alessandria, Ospedale SS Antonio e Biagio:
  - **S.S.D. Centro Emostasi e Trombosi/ Ematologia**  
Riferimento: Dott. Roberto Santi  
Bacino di utenza (\*): territorio corrispondente alle ASL AL, NO, VC e AT
- 3) presso ASL TO4 – Ospedali Riuniti del Canavese, Ivrea:
  - **Centro Malattie Trombotiche ed Emorragiche del Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale**  
Riferimento: Dott.ssa Grazia Delios  
Bacino di utenza (\*): territorio corrispondente alle ASL TO4, BI, VCO

(\*) per definire il bacino di utenza sono stati utilizzati due criteri: l'area regionale da cui provengono storicamente i pazienti che gravitano sul centro e le distanze in termini di km di percorrenza tra i vari presidi e il centro esperto

I **CE** devono possedere i requisiti prescritti dall'Accordo Stato Regioni del 2013 (*GU Serie Generale n.107 del 9-5-2013*) e l'accreditamento AICE.

## **PRESIDI PERIFERICI MEC:**

Le Strutture e/o Unità Operative specialistiche delle ASR Piemontesi per la presa in carico dei pazienti affetti da MEC e per la gestione dei percorsi assistenziali nell'ambito della rete ospedaliera e territoriale sono:

N.	Unità Operativa	Sede	
		Tutte le ASR	Centri di riferimento
1.	Pronto soccorso	X	
2.	Laboratorio Analisi	I livello	Lab Riferimento CE
3.	Fisiatria e Riabilitazione	Secondo PDTA Area	CE
4.	Ortopedia	Secondo PDTA Area	OIRM-TO , ASO-AL
5.	Psicologia	Secondo PDTA Area	CE
6.	Odontoiatria	Secondo PDTA Area	CE
7.	Malattie Infettive	Secondo PDTA Area	CE
8.	Genetica Medica	Secondo PDTA Area	CE
9.	Chirurgia Generale	Secondo PDTA Area	CE
10.	Gastroenterologia/Epatologia	Secondo PDTA Area	CE
11.	Ostetricia-Ginecologia	Secondo PDTA Area	CE
12.	Servizio Farmaceutico	X	Servizio Farmaceutico Regione

I presidi periferici coinvolti nella gestione del percorso devono disporre di:

- ✓ medico referente locale con esperienza nella gestione del paziente affetto da MEC
- ✓ infermieri professionali e OSS formati rispetto alla gestione del paziente con MEC

## **9. PROBLEMA DI SALUTE/PATOLOGIA OGGETTO DEL PDTA**

I disturbi emorragici congeniti sono un gruppo di malattie rare causate da una carenza quantitativa o qualitativa di proteine indispensabili per la coagulazione plasmatica, la funzione piastrinica e la fibrinolisi.

L'emofilia A (HA), l'emofilia B (HB) e la malattia di Willebrand (vWD) sono le più frequenti, rappresentando più del 90% di tutti i difetti emorragici ereditari, con una prevalenza di 0,5, 0,1 e 1-5/10.000 nascite rispettivamente.

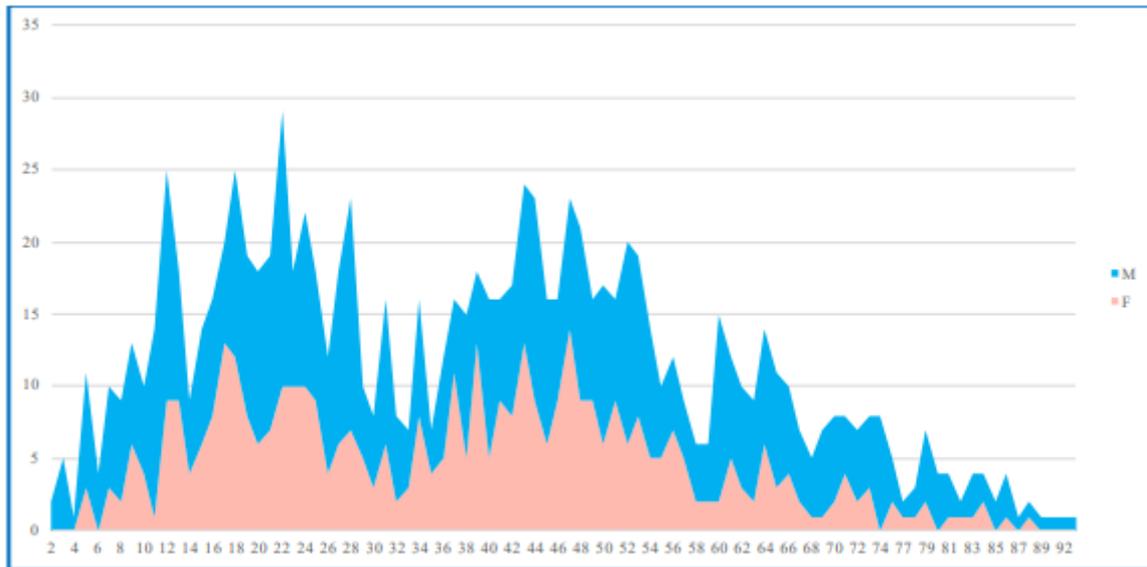
Il Registro Nazionale delle Coagulopatie Congenite dell'Istituto Superiore di Sanità nel Report 2018 ha iscritto 10.554 pazienti di cui 4.109 con HA (il 42% con deficit moderato-grave di FVIII), 882 con HB (il 53% con deficit moderato-grave di fattore IX) e 3.245 con vWD (4% con difetto grave di tipo III); 2.318 pazienti hanno altri difetti rari dell'emostasi (Rapporto ISTISAN 20/14 2018)

Nell'ambito del Registro Regionale delle Malattie Rare, con l'introduzione dei sottocodici di identificazione dei singoli difetti dal 2013, è possibile distinguere i dati relativi alle patologie trombotiche da quelli delle patologie emorragiche ed i dati disponibili sono percentualmente analoghi ai dati nazionali.

Secondo una valutazione effettuata all'atto della costituzione della Cabina di Regia, complessivamente in Regione Piemonte secondo il Report del CMID – Centro di

Coordinamento Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle D'Aosta, (aggiornamento dati del dicembre 2017) risiedevano 1093 pazienti affetti da MEC, iscritti al Registro Malattie Rare, con una prevalenza pari a 6,47/100.000. La patologia si distribuiva in modo differente tra le diverse ASL, e tra le diverse fasce d'età. (Fig.1)

**Fig.1** Distribuzione MEC per età e sesso (S.Baldovino,CMID 2018)



La diagnosi è indispensabile al fine di instaurare la terapia più congrua e, visto l'alto costo dei farmaci usati e la possibilità di sanguinamenti a rischio di vita, è fondamentale che il trattamento sia adeguato in termini di posologia e tempistica, ai fini di salvaguardare la salute del paziente ed evitare un inutile aggravio della spesa farmaceutica.

I problemi principali rilevati in Piemonte nella cura dei pazienti affetti da malattie emorragiche congenite sono:

- Assistenza non omogenea sul territorio regionale, spesso fondata sulla disponibilità dei medici impegnati in prima linea e/o con risposte organizzative e gestionali aziendali ancora non completamente adeguate ad un approccio di cura globale (circa un terzo delle ASL ha un percorso condiviso multidisciplinare per l'assistenza a questi pazienti, ma solo 1/19 lo ha completo di tutte le discipline necessarie);
- Percezione di inadeguatezza nell'accesso alle prestazioni assistenziali di primo e secondo livello e nell'accesso ai farmaci
- “Pendolarismo” dei pazienti da una Regione all'altra, non solo per interventi particolari ma anche per interventi di diagnosi e cura (i dati del CMID- riferiti ai Piani Terapeutici 2018 – indicano che il 10% dei pazienti nell'anno è stato seguito da Centri Emofilia extra-regionali e circa la metà di essi è affetto da emofilia A o B grave.
- Accesso alle strutture in situazioni di emergenza disomogeneo (solo nel 50% delle Aziende è presente un percorso condiviso con il DEA per la gestione delle emergenze emorragiche; manca un protocollo regionale per la gestione delle

---

emergenze nei pazienti coagulopatici e, in alcune zone,; un laboratorio di coagulazione adeguato a situazioni di emergenza; anche i laboratori di riferimento presso cui effettuare gli esami per la coagulazione di II livello e le modalità per il recapito dei campioni fuori sede vanno definiti nell'ambito della riorganizzazione regionale dei Laboratori; i farmaci nei punti di Pronto Soccorso, per il trattamento delle coagulopatie non sono sempre immediatamente accessibili)

- Mancanza di un supporto informatico per la consultazione dei dati riguardanti i pazienti affetti da MEC: un sistema identificativo di questi pazienti in caso di eventi va riletta alla luce del processo di digitalizzazione in Piemonte (FSE).

Risulta quindi indispensabile l'implementazione del percorso di "riferimento/ideale" ossia del PDTA raccomandato.

## 10. LINEE GUIDA DI RIFERIMENTO

Per la costruzione del PDTA si è fatto riferimento alle linee guida di seguito riportate.

<b>N.</b>	<b>Linea guida</b>	<b>Anno</b>
<b>1.</b>	<b>LINEE GUIDA E RACCOMANDAZIONI AICE</b>	<b>2019/2020</b>
<b>2.</b>	<b>GUIDELINES FOR THE MANAGEMENT OF HAEMOPHILIA (WORLD FEDERATION) THIRD EDITION</b>	<b>2020</b>
<b>3.</b>	<b>EUROPEAN GUIDELINES FOR THE CERTIFICATION OF HAEMOPHILIA CENTRES</b>	<b>2013</b>

## 11. CRITERI DI INGRESSO/ELEGGIBILITÀ NEL PERCORSO

Il presente percorso è applicabile a tutti i pazienti con sospetto diagnostico e/o diagnosi di MEC residenti in Regione Piemonte

Criteria di inclusione:

- a. Pazienti per cui sia posto sospetto di MEC
- b. Pazienti affetti dalle seguenti patologie ("Codici ICD-9-CM" da 286.0 a 287.3):
  - Emofilia A e B
  - Malattia di von Willebrand
  - Piastrinopenie/patie congenite
  - Ipo/Disfibrinogenemie
  - Altri difetti di Fattori

## **Principali codici MEC secondo Classificazione ICD-9-CM (anno 2007)**

(International Classification of Diseases ^ 9th revision ^ Clinical Modification)

Capitolo 4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

### **EMOFILIA A**

#### **286.0 Disturbi congeniti del fattore VIII**

**V83.01** Portatore asintomatico di emofilia A

**V83.02** Portatore sintomatico di emofilia A

### **EMOFILIA B**

#### **286.1 Disturbi congeniti del fattore IX**

### **EMOFILIA C**

#### **286.2 Carenza congenita del fattore XI**

Carenza del precursore della tromboplastina [PTA]

Malattia di Rosenthal

### **CARENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE**

#### **286.3 Carenza congenita di altri fattori della coagulazione**

Afibrinogenemia congenita

Carenza di fattore:

I - Fibrinogeno

II -Protrombina

V [labile]

VII [stabile]

X [Stuart-Prower]

XII [Hageman]

XIII [stabilizzante la fibrina]

Disfibrinogenemia (congenita)

Disprotrombinemia (costituzionale)

Ipoprotrombinemia (ereditaria)

Malattia di Owren

### **MALATTIA DI VON WILLEBRAND**

#### **286.4 Malattia di von Willebrand**

Angioemofilia (A) (B)

Carenza del fattore VIII con difetto vascolare

Emofilia vascolare Malattia di von Willebrand (-Jurgens)

Pseudoemofilia di tipo B

Trombopatia costituzionale

### **PIASTRINOPENIE/PATIE CONGENITE**

#### **287.1 Difetti qualitativi delle piastrine**

#### **287.33 Porpora trombocitopenica congenita ed ereditaria**

Trombocitopenia congenita ed ereditaria

Sindrome trombocitopenica con assenza di radio (TAR)

MALATTIA	FATTORE CARENTE O DIFETTO	LIVELLO EMOSTATICO
Emofilia A grave	FVIII < 1%	>50%
Emofilia A moderata	FVIII 1% - 5%	
Emofilia A lieve	FVIII >5%-40%	
Emofilia B grave	FIX < 1%	>50%
Emofilia B moderata	FIX 1% - 5%	
Emofilia B lieve	FIX >5% - 40%	
Malattia di von Willebrand	FVIII: vWF (vari difetti quali-quantitativi)	NA
Difetto FVII	FVII < 62%	> 20%
Difetto FXI	FXI < 70%	> 20%
Difetto di Protrombina	FII < 50%	> 30%
Difetto di FV	FV < 70%	>20%
Difetto FV+FVIII	FV + FVIII	FV>20% FVIII>40%
Difetto FX	FX < 66%	> 20%
Difetto FXIII	FXIII < 70%	> 5%
Afibrinogenemia Ipfibrinogenemia Disfibrinogenemia	Difetto totale < 85 mg/dL < 85 mg/dL su base qualitativa	> 50mg/dL
Piastrinopatie	Vari	NA

N.B. Il "livello emostatico" è quello che generalmente assicura, in vivo, una emostasi adeguata. In casi particolari potrebbe essere tuttavia indicato trattare anche pazienti che presentino una concentrazione del fattore carente superiore al valore del livello emostatico.

#### Criteri di esclusione:

Tutte le diatesi emorragiche acute e croniche, secondarie a patologie d'organo o sistemiche che non siano definite all'interno delle Malattie Rare.

## **12. DESCRIZIONE DELLO SVILUPPO COMPLESSIVO DEL PERCORSO**

Il PDTA MEC partendo dal paziente (naive/"non noto" oppure già diagnosticato "noto") e dalle specifiche condizioni (per il primo: sospetto di coagulopatia emorragica congenita, emorragia in atto, diagnosi in altro centro; per il secondo: coagulopatia emorragica congenita, emorragia in atto, patologie intercorrenti/correlate) declina le fasi del processo (diagnosi, presa in carico, trattamento, prevenzione), le responsabilità (chi fa) e le modalità operative (come, richiamando la documentazione di riferimento e supporto).

### **PAZIENTE NON NOTO:**

#### **a) Sospetto di coagulopatia emorragica congenita :**

- presenza di storia clinica personale o familiare di manifestazioni emorragiche in uno o più sedi perdurante lungo il corso della vita, non associata a condizioni patologiche acquisite (compresi traumi o interventi chirurgici) potenzialmente in grado di produrre alterazioni dell'emostasi o propensione al sanguinamento.
- presenza di anomalie di uno o più test della coagulazione (tempo di tromboplastina parziale attivata - aPTT, tempo di protrombina - PT, tempo di trombina - TT, dosaggio di singoli fattori) non riferibile a condizioni acquisite potenzialmente in grado di produrre alterazione dei suddetti test (ad es.,

patologia epatica, neoplastica, presenza di coagulopatia da consumo, anticoagulante lupico, terapia con eparina e/o anticoagulanti orali).

**b) Emorragia in atto spontanea o di entità non correlabile all'evento causale**

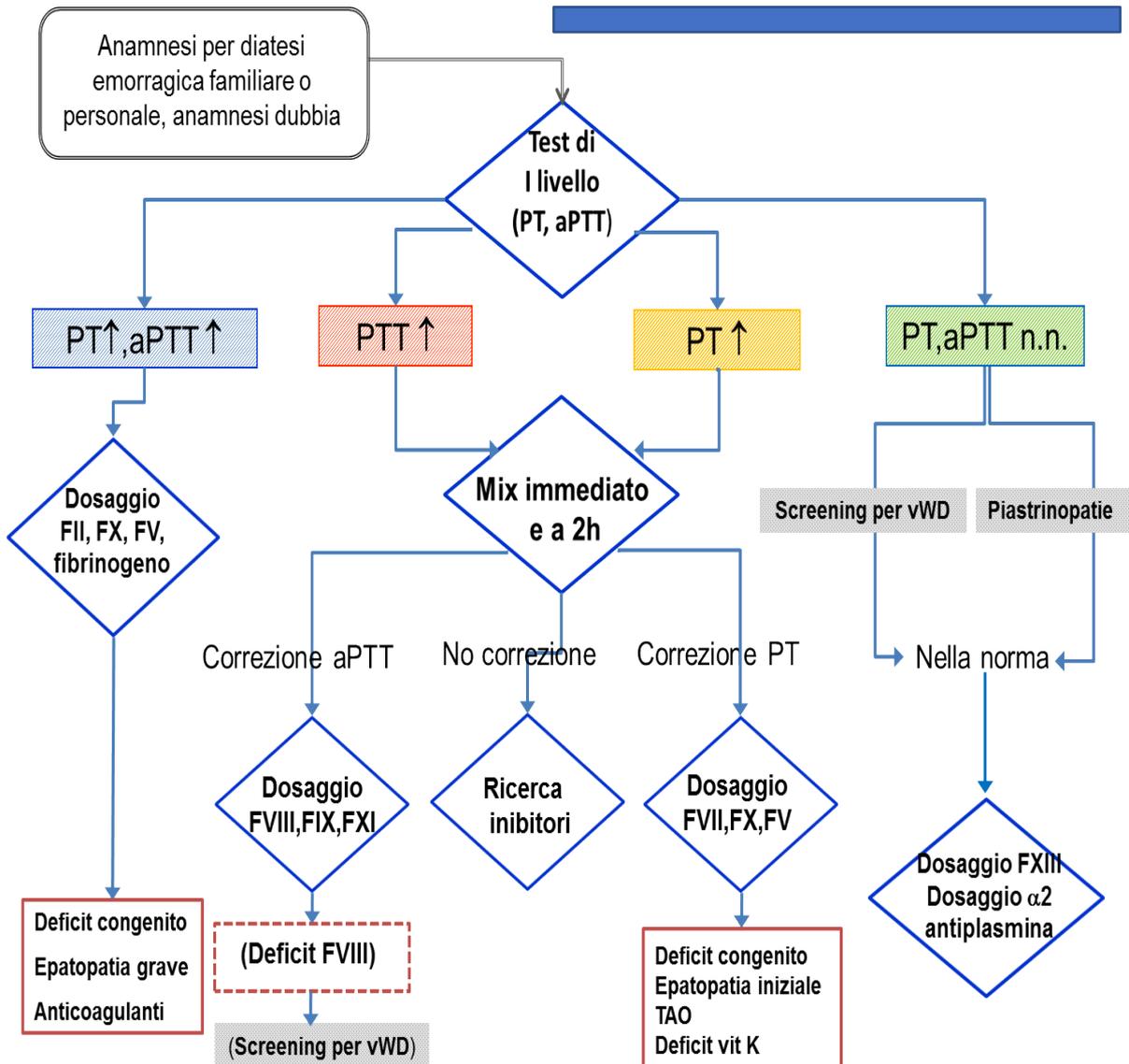
**c) Paziente con diagnosi già confermata presso altro Centro**

- diagnosi confermata di disordine ereditario emorragico dovuto a deficit di singolo fattore della coagulazione o difetto combinato (disordini riferiti al codice di esenzione RDG020) in uno o più membri della famiglia (ascendenti, discendenti)

CONDIZIONE	FASI DEL PROCESSO	Procedure (COSA FARE)	Responsabile (CHI FA)	Modalità (COME)	Documento di riferimento
a) Sospetto di coagulopatia emorragica congenita (diatesi emorragica, familiarità, alterazione dei test coagulativi)	sospetto diagnostico	<b>VISITA MEDICA:</b> - Anamnesi emorragica personale e familiare  -Richiesta esami di I livello (emocromo, screening I livello, test miscela)  <b>ESECUZIONE TEST DI I LIVELLO</b>  se positivi: <b>RICHIESTA CONSULENZA AL CE</b>	<b>MMG/ Specialista</b>  <i>oppure</i> <b>Medico del PS/DEA</b> <b>Medico del reparto di ricovero</b>  <b>Lab.urgenze (Lab. Analisi)</b>  <b>Referente locale MEC</b>	impegnativa /DEMA del MMG o di altro specialista per visita ematologica c/o CE da prenotare tramite CUP o direttamente al CE secondo priorità  richieste interne per esami di approfondimento da eseguirsi in loco  Telefonare al CE dell'area di Riferimento – reperibile h 24	<b>Flow chart diagnosi (fig.2)</b>
	diagnosi e presa in carico	<b>VISITA ED ESAMI per conferma diagnostica</b> , presa in carico secondo PDTA di patologia specifica  <b>ISCRIZIONE REGISTRO MALATTIE RARE</b>	<b>Medico del CE</b>  <b>Lab di riferimento CE</b>	Prenotazione e DEMA da parte del Medico del Centro  su Piattaforma Rugar CMID	<b>Flow chart diagnosi (fig 2)</b>
	trattamento	<b>Prescrizione terapia secondo PT</b>	<b>Medico del CE</b>	Piattaforma Rugar CMID	<b>Piano di trattamento (LG AICE)</b>
	prevenzione	<b>Eventuale proposta indagine genetica</b>	<b>Medico del CE</b>	Lab di Riferimento Genetica	<b>Linee Guida AICE</b>

CONDIZIONE	FASI DEL PROCESSO	Procedure (COSA FARE)	Responsabile (CHI FA)	Modalità (COME)	Documento di riferimento
<b>b) Emorragia in atto spontanea o di entità non correlabile all'evento causale</b> (ad es. Chirurgia)	sospetto diagnostico	<b>VISITA MEDICA:</b> - Richiesta esami di I livello URGENTI (emocromo, screening I livello, test miscela) - <i>test di funzionalità piastrinica, se d.d.</i>  <b>ESECUZIONE TEST DI I LIVELLO URGENTI</b>  <b>RICHIESTA CONSULENZA AL CE</b>	<b>Medico del PS/DEA o del reparto di ricovero</b>  <b>Lab.urgenze (Lab. Analisi)</b>  <i>Lab.II livello</i>	Richiesta esami      Telefonare al CE dell'area di riferimento – reperibile h 24	<b>Flow chart diagnosi (fig 2)</b>
	diagnosi	<b>Esecuzione TEST II livello</b> (urgenza secondo gravità e comunque non > 24 h) per conferma diagnostica e indicazioni terapeutiche	<b>Medico del CE</b>  <b>Lab. Analisi specialistico</b>	Richiesta esame su modulo (ove previsto)	<b>Flow chart diagnosi (fig 2)</b>
	trattamento	<b>TRATTAMENTO DELL'EPISODIO</b>	<b>Medico del PS/DEA o del reparto di ricovero</b>	Secondo indicazione del CE o Referente	<b>Piano di trattamento</b>  (LG AICE)
<b>c) Paziente con diagnosi già confermata presso altro Centro</b>	diagnosi e presa in carico	<b>CONFERMA DIAGNOSI</b>  <b>ISCRIZIONE REGISTRO MALATTIE RARE</b>  <b>PRESCRIZIONE TERAPIA secondo PT (Piattaforma Rupa)</b>	<b>Medico del CE</b>	secondo PDTA patologia specifica	<b>PDTA patologia specifica</b>
	trattamento	<b>PRESCRIZIONE TERAPIA secondo PT</b>	<b>Medico del CE</b>	Secondo PT	<b>Piano terapeutico</b>  (LG AICE)

**Fig. 2: Flow Chart Diagnosi**



---

**PAZIENTE NOTO:****a) Coagulopatia emorragica congenita****b) Emorragia in atto****c) Patologie intercorrenti/correlate**

Condizione	FASI DEL PROCESSO	Procedure (COSA FARE)	Responsabile (CHI FA)	Modalità (COME)	Documento di riferimento
<b>a) Coagulopatia emorragica congenita</b>	Diagnosi	Secondo PDTA CE	Medico CE	Secondo PDTA CE	PDTA CE
	Terapia	Richiesta consulenza a CE	Medico CE Servizio Farmaceutico	Protocollo di trattamento	Piano terapeutico (LG AICE)
	Profilassi	Piano terapeutico	Medico CE Servizio Farmaceutico	Piano terapeutico	Piano terapeutico (LG AICE)
	Follow Up	Secondo PDTA CE	Medico CE	Secondo PDTA CE	PDTA CE
<b>b) Emorragia in atto</b>	Gestione delle emergenze emorragiche	Secondo PDTA CE	Medico PS/DEA, Medico CE, Referente ASR	Secondo PDTA CE	PDTA CE
<b>c) Patologie intercorrenti/correlate</b>	Gestione di percorsi dedicati per il ricovero in ambiente medico e per interventi chirurgici minori e maggiori in degenza ordinaria, in day-hospital e in regime ambulatoriale	Secondo PDTA CE	Responsabile CE e Specialisti di riferimento	Secondo PDTA CE	PDTA CE
	Riabilitazione	Secondo PDTA CE e PDTA di area	Fisiatri, Fisioterapisti	Secondo PDTA CE e PDTA di area	PDTA CE e PDTA di area
	Prevenzione/consulenza genetica	Secondo PDTA CE	Medico CE	Counseling	Linee Guida AICE

---

Ciascun CE ha sviluppato il proprio PDTA “operativo” tenendo presenti sia le evidenze riportate nel presente PDTA, sia le caratteristiche organizzative locali, al fine di garantire un approccio omogeneo ed uniforme sul territorio regionale ai pazienti affetti da MEC.

Si allegano i relativi documenti (Allegati 1-4), nei quali sono descritte le funzioni clinico-assistenziali che caratterizzano ogni CE.

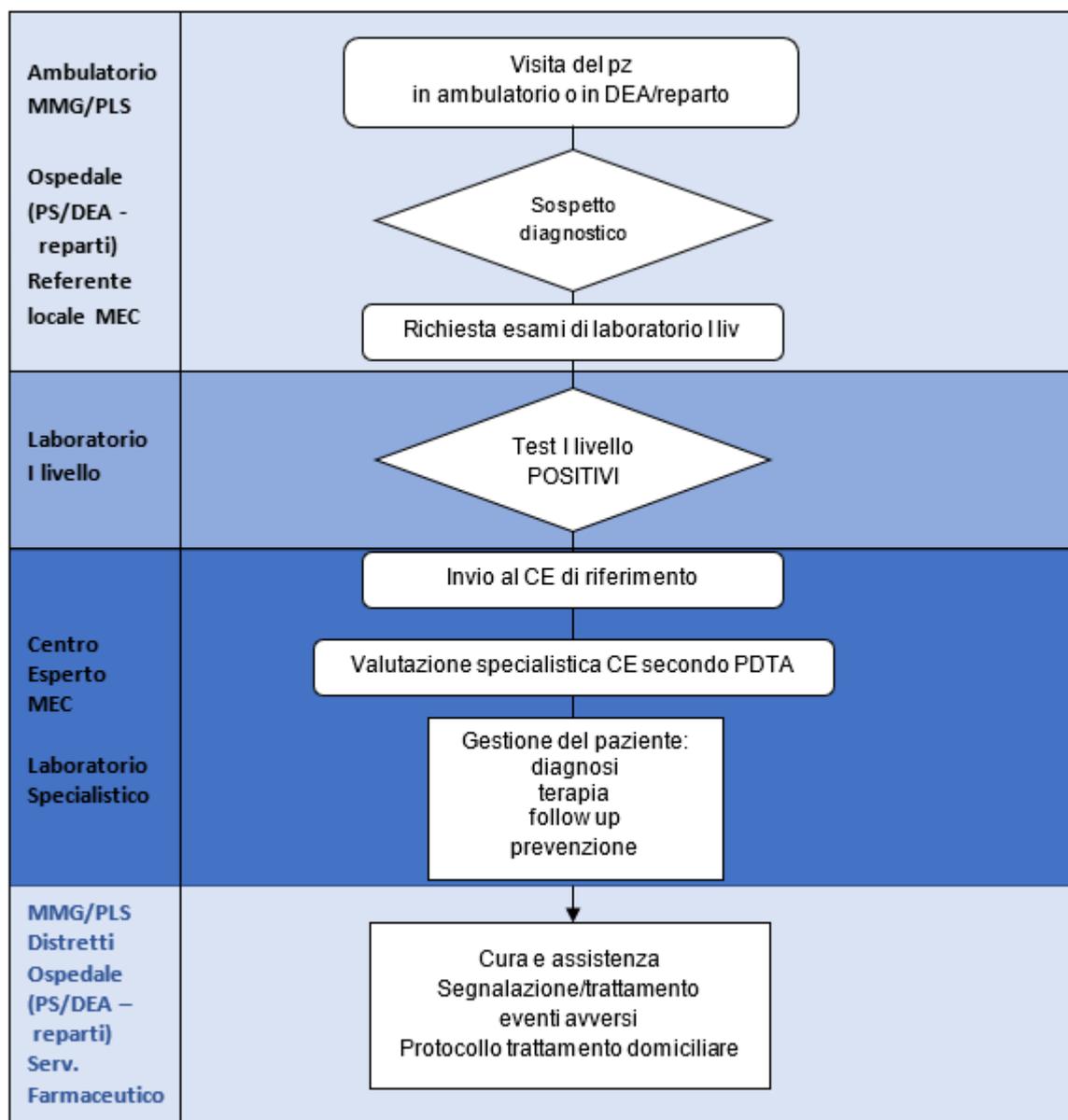
In collegamento con quanto svolto dai CE MEC sono definiti:

- i laboratori che assicurano l'esecuzione dei test di coagulazione funzionali alla diagnosi alla terapia e follow-up del paziente affetto da MEC e quelli h24 funzionali all'emergenza (Requisiti Allegato 5)
- il protocollo per la GESTIONE DELLE EMERGENZE EMORRAGICHE che fornisce indicazioni in merito all'assegnazione del codice di triage e ai percorsi di trattamento del paziente in accordo con la rete dell'Emergenza-Urgenza (FLOW-Chart Allegato 7)
- Il PERCORSO per la GESTIONE DOMICILIARE DELLE MEC, che definisca i bisogni da soddisfare a domicilio e la necessità di dedicare attenzione e risorse sul territorio per la terapia/trattamento domiciliare delle MEC e per il trattamento fisioterapico, mediante PDTA di Area (Allegato 8) e con la collaborazione di ACEP
- Il Protocollo di *governance* della spesa farmaceutica regionale per la cura delle MEC (Allegato 6)
- L'implementazione dei dati nel Registro Malattie Rare con il duplice scopo di permettere di aggiornare costantemente il FSE (consultabile dagli Specialisti del territorio) e di partecipare al programma di *governance* della spesa farmaceutica (vedi Allegato 6)
- L'attivazione di un progetto di Telemedicina, all'interno del PDTA di Area, per l'espletamento delle consulenze tra CE e Specialisti ospedalieri/MMG (Teleconsulto) nell'area geografica di competenza e l'attivazione di GIC di Area con frequenza da definire.

I CE della Rete MEC assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'ASL di residenza dell'assistito.

### 13. DIAGRAMMA DI FLUSSO

Il seguente diagramma di flusso illustra sinteticamente lo svolgimento delle attività.



## 14. RESPONSABILITÀ

Sono definite le responsabilità nel processo, di seguito illustrate.

<b>MATRICE DELLE RESPONSABILITA'</b> LEGENDA: Responsabile (R); Coinvolto (C); Informato (I)						
Descrizione dell'attività	Operatore					
	MMG/PLS	REFERENTE LOCALE MEC	MEDICO DEA/PS ASR	SPECIALISTA CE	MEDICO LABORATORIO	SPECIALISTA D'ORGANO
Sospettare la patologia	R	R	R	C	I	I
Fare diagnosi	I	C	I	R	R	I
Prendere in carico pz	C	I	C	R	I	C
Prescrivere Terapia	I	I	I	R	I	C
Fare profilassi	I	I	C	R	I	C
Identificare il percorso clinico assistenziale per problemi specifici	C	I	C	R	I	R
Gestire emergenza	I	C	R	R	C	I
Programmare il ricovero	C	I	C	C	I	R
Programmare i follow up	C	I	I	R	I	R
Fare riabilitazione	C	I	I	C	I	R
Fare trattamento a domicilio	R	I	I	C	I	I
Fare prevenzione/consulenza genetica	C	I	I	R	C	I

## 15. DIFFUSIONE ED IMPLEMENTAZIONE DEL PDTA

Per la diffusione del PDTA ogni Azienda utilizza gli strumenti di comunicazione aziendali interni o esterni previsti (Sito internet della struttura, corsi di aggiornamento, audit).

Dopo una prima fase di implementazione dei PDTA Aziendali relativi ai Centri Esperti verranno implementati i PDTA di Area con il coinvolgimento delle Strutture di riferimento all'interno delle ASR, dei MMG e delle strutture assistenziali territoriali

Per la diffusione agli utenti ed ai pazienti viene prodotto un documento informativo sintetico in cui si fa riferimento ai PDTA dei CE e dell'area geografica di riferimento con dettagli sulle prestazioni fornite e le modalità di accesso (Allegato 9).

## 16. MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPLICAZIONE ED INDICATORI

La verifica dell'applicazione coinvolge la Cabina di regia, i referenti locali per le MEC, le rappresentanze degli utenti e pazienti.

La verifica dell'applicazione viene effettuata attraverso:

- le autovalutazioni;
- gli audit.

Le autovalutazioni vengono effettuate dai CE e costituiscono un primo riferimento per verificare l'adesione ai requisiti di riferimento.

Gli audit sono promossi dalla Cabina di regia presso le Aziende afferenti ai CE: i risultati dell'audit vengono documentati attraverso un rapporto di audit, che contiene le non conformità e le relative modalità di pianificazione ed attuazione delle azioni correttive e preventive.

L'attività di audit sarà riferita sia agli aspetti clinici che a quelli organizzativi e assistenziali.

Tra le valutazioni verranno compresi anche processi di miglioramento continuo (clinico-assistenziale ed organizzativo) conseguenti alle attività di verifica, valutazioni di appropriatezza prescrittiva, farmacovigilanza e spesa farmaceutica, anche attraverso il coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni.

Sono individuati gli indicatori del PDTA di seguito riportati

	<b>Indicatore</b>
1	<p><b>Organizzazione Rete MEC (CE-Area)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Presenza di referente locale MEC "formato" in ogni ASR. <i>Std: 100%</i></li> <li>- CE attivi al 31/12/2020: <i>Std: 4/4 dotati dei requisiti minimi per accreditamento</i></li> <li>- Tempo di attesa per visita specialistica in pz sintomatico c/o Centro Esperto <i>Std: inferiore a 72 h dalla richiesta; se urgenza inferiore a 24 h dalla richiesta</i></li> <li>- Numero di pazienti presi in carico dal CE entro 72 ore dalla segnalazione/numero pazienti segnalati dai Referenti Locali (in un anno solare) <i>Std: &gt; 90%</i></li> <li>- Attivazione di un programma di Telemedicina per Teleconsulti e GIC <i>Std: numero Consulenze/mese , frequenza GIC&gt;1/ mese</i></li> </ul>
2	<p><b>Appropriatezza diagnostica (CE-Laboratori di Riferimento)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- N. pazienti residenti in Piemonte con diagnosi di MEC iscritte a Registro CMID con definizione di malattia secondo PDTA regionale presso CE rispetto a totale pazienti residenti in Piemonte con diagnosi MEC (da calcolare per Regione e per singolo CE): <i>Std&gt;90%</i></li> <li>- Tempo di refertazione esami eseguiti per la diagnostica da parte di ciascun Laboratorio di riferimento: <i>Std: entro 4 ore per urgenza o monitoraggio terapeutico, entro 1-5 giorni per diagnostica, follow up, farmacocinetica</i></li> </ul> <p>Report CQ AICE dei laboratori di Riferimento: <i>Std: risultati esercizi ECAT</i></p>
3	<p><b>Accessi al DEA (Area-Cabina di Regia)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- N. codici gialli/rossi assegnati per accessi al Pronto soccorso di pz affetti da MEC per evento emorragico acuto /Tot. Accessi di pz affetti da MEC in PS per evento emorragico acuto (per ciascuna ASL) <i>Std: 100%</i></li> </ul>
4	<p><b>Governance della spesa farmaceutica (Cabina di Regia):</b></p> <p>Efficacia:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- numero totale delle unità infuse in un anno e della frequenza di infusioni</li> </ul>

	<p>rispetto al numero di eventi emorragici spontanei intercorrenti in corso di profilassi (ABR: <i>Annual Bleeding Rate</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- n. unità utilizzate rispetto a quelle previste dal Piano Terapeutico stilato e registrato in piattaforma RupaR CMID. <i>Std: scostamento utilizzo rispetto a prescrizione &lt;10%</i></li> <li>- aderenza dei pazienti: <i>Std: &gt;90%</i></li> </ul> <p>Costo:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Costo trattamento (secondo Linee di indirizzo) in Registro Marare/Costo reale Servizi Farmaceutici ASL per eventi e profilassi per singolo paziente e rispetto all'anno precedente: <i>Std: scostamento di spesa rispetto anno precedente &lt;10%</i></li> </ul>
5	<p><b>Assistenza territoriale (Area)</b></p> <p>Attivazione trattamento domiciliare per pz affetti da MEC in singola ASL entro il 31 Dicembre 2021.</p>
6	<p><b>Soddisfazione degli utenti e dei familiari nei confronti della qualità complessiva e di vari aspetti dell'assistenza: accessibilità, informazioni ricevute, competenza e cortesia dei professionisti, possibilità di coinvolgimento nelle scelte, esiti di salute raggiunti (Area-ACEP)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Numero dei pazienti soddisfatti del PDTA/Totale dei pazienti reclutati <i>Std &gt; 70%</i></li> <li>- Numero di reclami arrivati ad ACEP, CE, Area, per malfunzionamento della Rete MEC <i>Std &lt;20%</i></li> </ul>

Ciascun CE produrrà annualmente una rendicontazione sintetica delle attività erogate, indicando almeno i seguenti dati:

- N. pz seguiti dal CE (presi in carico tot e nuovi)
- Tipologia e quantità di Prestazioni erogate
- Numero di consulenze di alta specializzazione effettuate per i vari reparti afferenti al centro emofilia (sia all'interno dello stesso ospedale sede del centro sia per gli altri ospedali regionali)
- N. e tipologia di esami eseguiti per la diagnostica in ogni Laboratorio di riferimento
- N. e tipologia di esami eseguiti in urgenza

## 17. ARCHIVIAZIONE

I documenti originali emessi vengono mantenuti presso il Coordinatore della Cabina di Regia - Direzione Sanità e Welfare Regione Piemonte ai fini della loro consultazione.

## 18. RIFERIMENTI

I riferimenti generali per la costruzione del presente PDTA sono i seguenti:

- SNLG (2002). Manuale metodologico. Come produrre, diffondere ed aggiornare raccomandazioni per la pratica clinica
- ARESS Piemonte (2007). Raccomandazioni per la costruzione di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) e Profili Integrati di Cura (PIC) nelle Aziende Sanitarie della Regione Piemonte

---

- **NORMATIVA DI RIFERIMENTO**

relativa alla rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta

• **Centro di coordinamento**

- [Deliberazione della Giunta Regionale 2 marzo 2004, n.22-11870](#) con la quale si istituisce la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare, composta da presidi sanitari regionali, e si costituisce presso la ASL 4 di Torino il Centro Regionale di Coordinamento di tale rete.
- [Deliberazione della Giunta Regionale 12 aprile 2005, n.38-15326](#) che ha istituito un tavolo tecnico-specialistico, formato dai referenti delle Aziende Sanitarie Ospedaliere, per supportare il Centro Regionale di coordinamento nel lavoro di monitoraggio delle Malattie Rare sul territorio piemontese, per un corretto ed aggiornato sviluppo del Registro Regionale. La stessa delibera ha esteso il beneficio dell'esenzione a 40 nuove patologie rare di notevole gravità clinica individuate da un gruppo di lavoro di esperti regionali.
- [Decreto del Presidente della Giunta Regionale 1 agosto 2013, n. 56](#)

• **Tavolo tecnico-specialistico**

- [Deliberazione della Giunta Regionale 12 aprile 2005, n.38-15326](#)

• **Gruppi di lavoro aziendali**

- [D.G.R. 22 Marzo 2010, n. 19-13605](#)

• **Gruppi di lavoro multidisciplinari e Centri Esperti**

- [D.G.R. 29 Gennaio 2013, n. 36-5284](#): Rete regionale delle malattie rare: Linee guida per la definizione dei Gruppi Tecnici e dei Centri Esperti.

• **Gruppo di lavoro regionale per la codifica degli allestimenti galenici per malattie rare**

- [D.G.R. 8 Marzo 2010, n. 3-13453](#)
- [D.D. 23 giugno 2014, n. 598](#)

[Decreto Ministeriale n. 279 del maggio 2001](#): "*Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle MR e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie*".

[Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano Rep. Atti n. 103/CSR del 10.5.2007](#) "*Riconoscimento dei Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali, di presidi assistenziali sovregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare*"

[Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano Rep. Atti n. 66/CSR del 13.3.2013](#): *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 sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC).*». (*GU Serie Generale n.107 del 9-5-2013*)

[D.G.R. n. 27-27518 del 7.6.1999](#) con la quale sono stati istituiti i due Centri di riferimento regionale: CRR per le Malattie Trombotiche ed Emorragiche dell'Adulto presso l'Ospedale San Giovanni Battista e il CRR Malattie Trombotiche ed Emorragiche del

---

Bambino presso l’Ospedale Infantile Regina Margherita, oggi afferenti all’A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino

[D.D. n. 997 del 1.12.2010](#) con la quale, tra l’altro, si stabilisce che anche i Piani terapeutici dei pazienti residenti in Piemonte ma in cura presso centri extra regionali debbano essere inseriti nel registro MARARE a cura del Centro di coordinamento

[Deliberazione della Giunta Regionale 15 settembre 2014, n. 17-316](#)

Recepimento Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC), Rep. atti 66/CSR del 13 marzo 2013.

[DD 800 del 29/09/2014](#): costituzione gruppo di lavoro MEC in Piemonte

[D.G.R. n. 50-5380 del 17.07.2017](#) D.G.R. n. 27-27518 del 7.06.1999. Approvazione dell'integrazione della Rete per la cura delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) in Piemonte.

## **19. ALLEGATI**

- 1) PDTA CE PEDIATRICO TORINO
- 2) PDTA CE ADULTO TORINO
- 3) PDTA CE ADULTO ALESSANDRIA
- 4) PDTA CE ADULTO IVREA
- 5) Requisiti Laboratorio di riferimento
- 6) Protocollo di *governance* della spesa farmaceutica regionale per la cura delle MEC
- 7) Flow chart per la Gestione delle Emergenze Emorragiche in PS/DEA
- 8) Format PDTA di Area
- 9) Documento informativo sintetico ad uso degli utenti e pazienti, schede CE .