



REGIONE PUGLIA

AREA POLITICHE PER LA PROMOZIONE
DELLA SALUTE DELLE PERSONE
E DELLE PARI OPPORTUNITÀ

PROPOSTA DI DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Codice CIFRA: AOA/DEL/2015_____

OGGETTO:

Accordo Conferenza Stato – Regioni del 16/10/2014 “Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016” – RECEPIMENTO Piano Programmatico 2013-2016 del Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia – APPROVAZIONE Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai pazienti affetti da Malattia rara – APPROVAZIONE

L'Assessore alla Sanità, sulla base dell'istruttoria espletata dalla Responsabile della A.P. "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali – Strutture sociosanitarie", confermata dal Dirigente ad Interim del Servizio PAOSA, riferisce quanto segue:

In attuazione dell'art.5, comma 1, lett. b) del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124, il Ministro della sanità, con D.M. n. 279 del 18 maggio 2001, ha adottato il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie".

Ai sensi dell'art. 2 dello stesso Decreto ministeriale n. 279/2001, è stata istituita la "Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare". Detta rete è costituita da presidi accreditati, individuati dalle Regioni sulla base di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, con 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-molecolare.

La Regione Puglia con deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003, integrata con D.G.R. n. 464 del 05/04/2006, con D.G.R. n. 171 del 19/02/2008, con D.G.R. n. 393 del 25/03/2008, con D.G.R. n. 434 del 24/03/2009, con D.G.R. n. 1833 del 04/08/2010 e con D.G.R. n. 2152 del 04/10/2010 ha approvato la rete regionale dei presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (PRN), individuando, contestualmente, i centri interregionali di riferimento (CIR).

Il D.M. 279/2001, all'art.3, ha previsto presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro nazionale delle malattie rare al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse.

Con deliberazione n. 171 del 19/02/2008 la Giunta regionale ha recepito l'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 che prevede di favorire il riconoscimento di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali che garantiscano le seguenti funzioni previste dal D.M. 279/2001:

- a) la gestione del Registro regionale o interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) il coordinamento dei Presidi della rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) la consulenza e supporto ai medici del Servizio Sanitario Regionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

Lo stesso accordo Stato-Regioni ha sancito che i Centri di coordinamento regionali o interregionali svolgano i seguenti compiti:

- assicurare il collegamento funzionale con i singoli Presidi della rete per le malattie rare;
- raccogliere le richieste di medici e/o pazienti e smistare le richieste verso i Presidi della Rete;
- assicurare la presenza di un'autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- assicurare la presenza di personale dedicato;
- assicurare la disponibilità di reti di comunicazione operative e operative attraverso lo sviluppo di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari delle ASL ed i Presidi della Rete al fine di garantire la presa in carico dei pazienti e delle famiglie, la continuità delle cure e l'educazione sanitaria;
- costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

A tal fine la Regione Puglia con legge n. 23 del 19/10/2008 "Piano regionale della salute" ha istituito un Centro di coordinamento regionale in grado di assicurare il collegamento funzionale con ogni singolo presidio della rete, di raccogliere le richieste dei medici e dei pazienti per smistarle verso i Presidi, di rendere disponibili ed efficaci reti operative di comunicazione, di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle informazioni e l'inserimento in rete di notizie, attribuendo al predetto Centro le funzioni di cui al D.M. 279/2001 così come innanzi riportate.

Con deliberazione n. 2485 del 15/12/2009 la Giunta regionale ha istituito in Puglia un Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le malattie rare con funzioni di collegamento in fatto di assistenza (ambulatoriale ed ospedaliera), di diagnosi prenatale (presa in carico della gestante, raccordo con ginecologi e con il laboratorio di genetica), di ricerca e di contact center (attività diurna e registrazione contatti).

La stessa deliberazione n. 2485/2009 ha identificato quale Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le malattie rare il Centro Interregionale di riferimento per la Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT) (cfr. deliberazione G.R. n. 2238 del 23.12.2003) attualmente in carico alla U.O. di Geriatria dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria "Policlinico" di Bari, demandando al Direttore generale dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria l'organizzazione interna del predetto Centro nel rispetto dei compiti e delle funzioni rivenienti dalla vigente normativa.

Inoltre, la deliberazione n. 2485/2009 ha costituito presso l'Agenzia Regionale Sanitaria il Coordinamento regionale per le malattie Rare (CoReMaR), nominandone i Componenti, con il compito di affiancare e sostenere nelle funzioni innanzi riportate il predetto Centro sovraziendale.

Con deliberazione n. 1695/2012 la Giunta regionale ha avviato il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP).

Il Coordinamento regionale Malattie Rare ha effettuato una ricognizione delle attività svolte dai Centri di Riferimento già identificati dalla DGR 2238/2003 e s.m.i. La rispondenza dei CIR ai criteri della DGR 2238/2003 e s.m.i. è stata certificata dai Direttori Sanitari delle Aziende Sanitarie Locali, delle Aziende Ospedaliero-Universitarie, degli Enti Ecclesiastici ed I.R.C.S.S e la relativa documentazione è in possesso dello stesso Coordinamento regionale Malattie Rare. A seguito di ciò, su proposta del Coordinamento regionale, e sulla base di elenchi elaborati dallo stesso, con DGR n. 1591 del 31/07/2012 è stata effettuata la ricognizione dei CIR e dei PRN che fanno parte della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

Con Accordo del 16/10/2014 la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano ha approvato il *Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016* chiedendo alle Regioni di recepire il documento con propri provvedimenti e di dare attuazione ai suoi contenuti, fermo restando l'autonomia delle stesse nell'adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della propria programmazione.

Il Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016 ha quali obiettivi quello di migliorare l'assistenza delle persone con malattie rare, rendere più efficienti i servizi sanitari in riferimento alla prevenzione e all'assistenza, rendere omogenei a livello nazionale le iniziative ed interventi nel campo delle malattie rare, implementare la ricerca e la formazione degli operatori sanitari, potenziare le azioni del registro nazionale e dei registri regionali.

Premesso quanto innanzi, si propone alla Giunta regionale di recepire il *Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016* di cui all'allegato A a farne parte integrante e sostanziale del presente provvedimento.

Per dare piena attuazione al predetto Piano Nazionale, il Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia ha elaborato un Piano Programmatico per il triennio 2013-2016 con il quale fissa le

prorità di azioni da porsi in atto nella Regione, ovvero gli obiettivi e le relative azioni da realizzarsi nel triennio di riferimento al fine di dare risposte concrete ai bisogni delle persone affette da patologie rare.

Pertanto, si propone alla Giunta regionale di approvare il *Piano Programmatico 2013-2016 del Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia* che costituisce l'allegato B al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale.

Inoltre, tra gli obiettivi del *Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016* (cfr punto 3.4), nonché tra le azioni del Piano Programmatico 2013-2016 - CoReMaR Puglia (cfr punto 5.3.1), vi è l'elaborazione di *Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai pazienti affetti da Malattia rara* con l'intento di descrivere il percorso diagnostico-terapeutico assistenziale (PDTA) dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari potenzialmente affetti dalle stesse malattie e di garantire, attraverso un'adeguata presa in carico dell'assistito, un elevato livello di qualità delle cure, facilitando e rendendo tempestivo l'accesso alle stesse nella Regione Puglia.

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia ha provveduto a predisporre il documento di cui sopra, per cui si propone anche l'approvazione di tale documento che costituisce l'allegato C al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale.

COPERTURA FINANZIARIA DI CUI ALLA L.R. n.28/2001 E SUCCESSIVE MODIFICAZIONE ED INTEGRAZIONI

La presente deliberazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del Bilancio Regionale.

Il presente schema di provvedimento rientra nelle competenze della Giunta Regionale a norma dell'art. 4, comma 4 lettera k) della L.R. 7/1997.

L'Assessore relatore, sulla base delle risultanze istruttorie come innanzi illustrate, propone alla Giunta l'adozione del conseguente atto finale.

LA GIUNTA

- Udita la relazione e la conseguente proposta dell'Assessore;
- Viste le sottoscrizioni poste in calce al presente schema di provvedimento dalla Responsabile della A.P. "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali – Strutture sociosanitarie" e dal Dirigente ad Interim del Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera Specialistica e Accreditamento;
- A voti unanimi espressi nei modi di legge;

DELIBERA

Per le motivazioni espresse in premessa che quivi si intendono integralmente riportate

- di recepire il Documento approvato il 16/10/2014 in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano ad oggetto "*Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016*" di cui all'allegato A a farne parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, composto da n. 47 pagine;

- di approvare il Documento *“Piano Programmatico 2013-2016 del Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia”* che costituisce l’allegato B al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale, composto da n. 12 pagine;
- di approvare il Documento *“Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai pazienti affetti da Malattia rara”* che costituisce l’allegato C al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale, composto da n. 29 pagine;
- di notificare, a cura del Servizio proponente, il presente provvedimento al Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, alle Aziende Sanitarie Locali, alle Aziende Ospedaliero-Universitarie, agli Enti Ecclesiastici ed I.R.C.S.S., nonché per il tramite dei Direttori generali delle ASL ai MMG/PLS convenzionati;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Portale regionale della Salute www.sanita.puglia.it ;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Puglia, ai sensi della L.R. 13/94;

Il Segretario della Giunta

Il Presidente della Giunta

I sottoscritti attestano che il procedimento istruttorio loro affidato, è stato espletato nel rispetto della normativa regionale, nazionale e comunitaria e che il presente schema di provvedimento, predisposto dall’Ufficio N.3 ai fini dell’adozione dell’atto finale da parte della Giunta Regionale, è conforme alle risultanze istruttorie.

La Responsabile della A.P. (Elena Memeo) _____

Il Dirigente ad Interim del Servizio (Vincenzo Pomo) _____

Il sottoscritto Direttore di Area non ravvisa la necessità di esprimere, sulla proposta di delibera, osservazioni, ai sensi del combinato disposto degli artt. 15 e 16 del DPGR n.161/2008

Il Direttore dell’Area Politiche per la Promozione della Salute delle persone e delle pari opportunità (Vincenzo Pomo) _____

L’ASSESSORE PROPONENTE (Donato Pentassuglia) _____



REGIONE PUGLIA

**Area Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità
Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera Specialistica e Accreditamento**

ALLEGATO A

Piano Nazionale per le malattie rare 2013-2016

IL SEGUENTE ALLEGATO E' COMPOSTO DA N. 47 PAGINE ESCLUSA LA PRESENTE.

IL DIRIGENTE AD INTERIM DEL SERVIZIO
VINCENZO POMO



REGIONE PUGLIA

**Area Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità
Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica**

ALLEGATO B

**Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia
Piano Programmatico 2013-2016**

IL SEGUENTE ALLEGATO E' COMPOSTO DA N. 12 PAGINE ESCLUSA LA PRESENTE.

IL DIRIGENTE AD INTERIM DEL SERVIZIO
VINCENZO POMO



REGIONE PUGLIA

**Area Politiche per la promozione della Salute, delle persone e delle pari opportunità
Servizio Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica**

ALLEGATO C

**Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai
pazienti affetti da Malattia rara**

IL SEGUENTE ALLEGATO E' COMPOSTO DA N. 29 PAGINE ESCLUSA LA PRESENTE.

IL DIRIGENTE AD INTERIM DEL SERVIZIO
VINCENZO POMO