

MALATTIE RARE – DGRVII 7328 2001

Maurizio Sala
alla Sanità Carlo Borsani

Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279.

Patrizia Meroni
Renato Botti

PREMESSO che le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie (circa 5.000 secondo l'OMS) che possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano, molto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche, ma accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione (< 0 =5 casi per 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea) e dalla difficoltà nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi e nell'impostazione di un'adeguata terapia;

PREMESSO altresì che nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, nel loro insieme le malattie rare costituiscono un problema sanitario importante in quanto interessano comunque un numero rilevante di cittadini e di famiglie, e possono essere causa di problemi per l'accessibilità degli utenti al Servizio Sanitario regionale;

PRESO ATTO che da tempo le malattie rare sono state identificate dall'Unione Europea come una delle aree prioritarie di azione di sanità pubblica e che il Piano sanitario nazionale 1998-2000 individuava tra i suoi obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle malattie rare proponendo altresì il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- la diagnosi appropriata e tempestiva
- il riferimento a centri specialistici per il trattamento
- la promozione di attività di prevenzione
- il sostegno alla ricerca scientifica, soprattutto riguardo alle nuove terapie

RICHIAMATO l'art. 8-sexies, comma 2, lettera d) del d.lgs.19.06.1999, n. 229 relativo alla definizione, da parte delle Regioni, delle funzioni assistenziali nell'ambito delle malattie rare;

VISTO il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'art.5, comma 1, lettera b) e comma 5, prevedeva l'emanazione del regolamento del Ministero della Sanità sull'individuazione delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria e l'individuazione di specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità dei farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza;

VISTO il " Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" emanato con Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'art. 2 sancisce:

- l'individuazione, da parte delle Regioni , dei Presidi accreditati ai fini dell'istituzione della Rete Nazionale per la prevenzione, sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare onde assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare;
- l'individuazione, su proposta della Regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente Stato-Regioni, dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;

RITENUTO pertanto necessario definire i Presidi che devono far parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, nonché proporre, sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la Conferenza Stato-Regioni, gli eventuali Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;

PRESO ATTO dei criteri definiti dall'art. 2, comma 2, del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 per individuare i suddetti Presidi;

RILEVATO che in Regione Lombardia si sono nel tempo consolidati alcuni percorsi per la diagnosi e la cura delle Malattie rare, e considerata l'esperienza acquisita da numerose realtà quali Aziende Ospedaliere, IRCCS pubblici e privati :

- A.O. "Spedali Civili" - Brescia,
- A.O. "Ospedali Riuniti"- Bergamo
- A.O. "Istituti Clinici di Perfezionamento"- Milano
- A.O. "Ospedale Niguarda Ca' Granda" - Milano
- A.O. " Luigi Sacco"- Milano
- A.O. "S. Paolo "- Milano

- A.O. " San Gerardo dei Tintori " - Monza
- IRCCS di diritto pubblico "Ospedale Maggiore di Milano"- Milano
- IRCCS di diritto pubblico "Policlinico San Matteo"- Pavia
- IRCCS di diritto pubblico "Istituto Nazionale Tumori" - Milano
- IRCCS di diritto pubblico "Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta"- Milano
- IRCCS di diritto privato "Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor"- Milano
- IRCCS di diritto privato "Istituto Neurologico C. Mondino " - Pavia

CONSTATATO che l'art. 2, comma 3, del D.M. 279/2001 individua particolari funzioni che i centri interregionali di riferimento devono rispettare quali:

- a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con il Registro nazionale di cui all'art. 3;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con 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 ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità di farmaci appropriati per il loro trattamento, preventive;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

RITENUTO di proporre, visti i dettami dell'art. 2- comma 1- del D.M. n. 279/2001, i seguenti criteri di individuazione e di aggiornamento da concertarsi con la Conferenza Stato- Regioni per la definizione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, che debbono assicurare comunque le competenze predette, secondo i seguenti principi:

- disporre di collegamento funzionale con i singoli Presidi della Rete competenti ;
- raccogliere le richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al Centro e smistare le richieste verso i Presidi competenti;
- essere in possesso di una 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;
- disporre di personale dedicato: sanitario medico e non medico, personale amministrativo. Possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi di Rete e delle strutture territoriali;
- poter sviluppare reti comunicazionali e operative attraverso lo sviluppo di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari di ASL ed i Presidi della Rete ai fini della presa in carico dei pazienti e delle famiglie allo scopo di garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria;
- costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

CONSIDERATA l'alta professionalità delle strutture sopra elencate e la riconosciuta capacità di assunzione in carico dei pazienti affetti da malattie rare, con i collegamenti funzionali già instaurati con le strutture territoriali, valutata altresì la distribuzione delle patologie trattate da tali strutture;

CONSIDERATO che sul territorio Lombardo è presente il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano, situato in via G.B. Camozzi 3 a Ranica (BG), che nel tempo è diventato un importante riferimento per la ricerca clinica, l'informazione e la formazione sulle malattie rare;

CONSIDERATO inoltre che tra l'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano e l'Azienda Ospedaliera "Ospedali Riuniti" di Bergamo esiste una convenzione in atto, stipulata con

Delibera del D.G. di codesta Azienda Ospedaliera n. 787 del 10 agosto 1995, che prende atto della fattiva e collaudata collaborazione tra i due Enti stessi, in particolare nel settore delle malattie immunologiche e della medicina del trapianto;

RITENUTO pertanto che la collaborazione tra i due Enti si possa anche sviluppare nell'ambito della diagnosi del trattamento delle malattie rare, facendo convogliare le diverse competenze specialistiche presenti nelle due Strutture al fine di ottenerne massimi risultati;

RILEVATA l'opportunità di descrivere l'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare attraverso un appropriato percorso delineato nell'**Allegato 1** (comprensivo dei sub-allegati A – B – C), parte integrante del presente provvedimento, al fine di orientare sia le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale lombardo, sia il cittadino, per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia ;

RITENUTO di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;

CONSIDERATA la necessità di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia;

VAGLIATE e fatte proprie le suddette considerazioni;

All'unanimità dei voti espressi ai sensi di legge;

DELIBERA

1. di individuare, in sede di prima applicazione, per le considerazioni espresse in premessa, che si intendono qui interamente riportate, gli Enti sanitari sottospecificati, da considerarsi Presidi della Rete Lombarda e che fanno parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare:
 - A.O. "Spedali Civili" - Brescia
 - A.O. "Ospedali Riuniti" - Bergamo
 - A.O. "Istituti Clinici di Perfezionamento" - Milano
 - A.O. "Ospedale Niguarda Ca' Granda" - Milano
 - A.O. "Luigi Sacco" - Milano
 - A.O. "S. Paolo" - Milano
 - A.O. "San Gerardo dei Tintori" - Monza
 - IRCCS di diritto pubblico "Ospedale Maggiore di Milano" - Milano
 - IRCCS di diritto pubblico "Policlinico San Matteo" - Pavia
 - IRCCS di diritto pubblico "Istituto Nazionale Tumori" - Milano
 - IRCCS di diritto pubblico "Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta" - Milano
 - IRCCS di diritto privato "Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor" - Milano
 - IRCCS di diritto privato "Istituto Neurologico C. Mondino" - Pavia
2. di proporre che i criteri di individuazione e di aggiornamento da concertarsi con la Conferenza Stato-Regioni per la definizione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, che debbono assicurare comunque le competenze di cui all'art. 2, comma 3 del D.M. 279/2001, si attengano ai seguenti principi:
 - disporre di collegamento funzionale con i singoli Presidi della Rete competenti ;
 - raccogliere le richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al Centro e smistare le richieste verso i Presidi competenti;
 - essere in possesso di una 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;
 - disporre di personale dedicato: sanitario medico e non medico, personale amministrativo. Possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi di Rete e delle strutture territoriali;

- poter sviluppare reti comunicazionali e operative attraverso lo sviluppo di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari di ASL ed i Presidi della Rete ai fini della presa in carico dei pazienti e delle famiglie allo scopo di garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria;
 - costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari.
3. di individuare pertanto, sulla scorta dei criteri previsti dall'art. 2 del D.M. 279/2001 e di quelli stabiliti, quale Centro Interregionale di Riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano, situato in via G.B. Camozzi 3 a Ranica (BG), che svolgerà le sue funzioni tramite un atto convenzionale che il medesimo stipulerà con l'"Azienda Ospedaliera" Ospedale Riuniti" di Bergamo;
 4. di approvare l'unito **Allegato 1** (comprensivo dei sub-allegati A – B – C), quale parte integrante del presente provvedimento, al fine di orientare le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale lombardo ed il cittadino per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia;
 5. di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;
 6. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale delle Regione Lombardia.

IL SEGRETARIO