



# **Decreto del Commissario ad acta**

(delibera del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013)

N. U00034 del 29/01/2015

Proposta n. 733 del 22/01/2015

**Oggetto:**

Recepimento dell'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) – Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013.

**Estensore**

BARBACCI SIMONETTA

---

**Responsabile del Procedimento**

BARBACCI SIMONETTA

---

**Il Dirigente d'Area**

D. DI LALLO

---

**Il Direttore Regionale**

F. DEGRASSI

---

**Si esprime parere favorevole  
Il Sub Commissario**

G. BISSONI

---

Oggetto: Recepimento dell'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) – Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013.

## **IL PRESIDENTE IN QUALITA' DI COMMISSARIO AD ACTA**

**VISTO** lo Statuto della Regione Lazio;

**VISTA** la Legge Regionale 18 febbraio 2002, n.6 e successive modificazioni ed integrazioni;

**VISTO** il Regolamento Regionale n. 1 del 6 settembre 2002, concernente l'organizzazione degli uffici e dei servizi della Giunta Regionale e ss. mm. e ii.;

**VISTA** la Deliberazione del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013, con la quale il Presidente della Regione Lazio è stato nominato Commissario ad Acta per la realizzazione degli obiettivi di risanamento finanziario previsti nel piano di rientro dai disavanzi regionali nel settore sanitario;

**DATO ATTO** che con delibera del Consiglio dei Ministri del 01 dicembre 2014, l'Arch. Giovanni Bissoni è stato nominato Sub Commissario per l'attuazione del Piano di Rientro dai disavanzi del SSR della Regione Lazio, con il compito di affiancare il Commissario ad Acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale, ai sensi della Deliberazione del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013;

**VISTA** la L. 23/12/78, n. 833, concernente l'istituzione del Servizio Sanitario Nazionale;

**VISTO** il D.lg. 30 dicembre 1992, n. 502 concernente: "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'art. 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421", e successive modificazioni ed integrazioni;

**VISTA** la legge regionale 16/6/94, n. 18 con la quale sono state istituite le Aziende Sanitarie Locali ed Aziende Ospedaliere nel Lazio;

**VISTO** il D.P.C.M. 29.11.2001 recante "Definizione dei Livelli essenziali di assistenza";

**VISTO** il Decreto del Ministro della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29/4/1998, n. 124";

**VISTA** la DGR 381/02 con la quale sono stati adottati i criteri per l'individuazione dei centri regionali di riferimento per la malattie rare di cui al decreto ministeriale 279/01;

**VISTA** la Deliberazione della Giunta regionale del 05/12/2003, n. 1324 "Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del DM 18/5/2001, n. 279 e DGR 28/3/2002, n. 381";

**VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale del 07/01/2005, n. 20 "Individuazione della rete regionale dei centri e dei presidi per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Aggiornamento e sostituzione dell'All. 1 alla DGR 1324/03";

**VISTO** il Decreto del Presidente della Repubblica del 07.04.2006 concernente “Approvazione del Piano Sanitario Nazionale 2006 – 2008” che afferma la necessità di pervenire alla identificazione di presidi di riferimento sovra-regionali e nazionali per le malattie estremamente rare così come per quelle che richiedono trattamenti particolarmente impegnativi;

**VISTO** l’Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento dei Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull’attivazione dei registri regionali ed interregionali per le malattie rare – Rep. Atti 103/CSR del 10 maggio 2007;

**DATO ATTO** che presso l’ISS è stato istituito il Registro Nazionale per le Malattie Rare che monitora anche la MEC;

**ATTESO** che nel 2008 è stato istituito il Registro Regionale delle Malattie Rare (MR) con lo scopo di ottenere informazioni epidemiologiche sulle MR, compresa la MEC, utili a definire le dimensioni del problema e di supporto al governo ed alla programmazione regionale della gestione dei servizi e dell’assistenza ai pazienti;

**VISTO** l’Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano per l’attuazione delle Linee guida per le attività di Genetica Medica – Repertorio Atti n. 24 del 26.11.2009;

**VISTA** la Determinazione Dirigenziale n. D4237 del 17.12.2009 con la quale è stato istituito il Gruppo di Lavoro Regionale sull’Emofilia con il compito di definire le Linee guida regionali per l’implementazione e il coordinamento della rete regionale dedicata alla diagnosi, cura e riabilitazione dell’Emofilia, elaborare proposte d’interventi volte alla tutela dei soggetti affetti, ottimizzare lo scambio d’informazioni tra Servizi Ospedalieri/Unità Operative della rete, assicurare la continuità assistenziale nonché l’attuazione di ogni altro provvedimento disposto in materia dalla normativa nazionale e regionale;

**VISTO** il Decreto del Commissario Ad Acta n. U0057 del 12.07.2010 con il quale è stato approvato il Piano di Organizzazione della Rete delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) basato sul modello organizzativo di Rete clinica integrata “Hub and Spoke” che appare il più adeguato a rispondere ai bisogni dei malati;

**VISTA** la Direttiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo e del Consiglio concernente l’applicazione dei diritti dei pazienti relativi all’assistenza sanitaria transfrontaliera, ed in particolare l’art. 12 relativo a Reti di Riferimento Europee e l’art. 13 relativo alle Malattie Rare;

**VISTO** il Decreto Legislativo n. 38 del 04.03.2014 che ha recepito la Direttiva Comunitaria 2011/24/UE ed in particolare l’art. 14 “Malattie Rare”;

**VISTO** l’Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano per la promozione ed attuazione di accordi di collaborazione per l’esportazione di prodotti plasmaderivati a fini umanitari, Repertorio Atti n. 37/CSR del 07.02.2013;

**VISTO** il Decreto del Commissario Ad Acta n. U00469 del 21.11.2013 con il quale è stato ratificato il Percorso Diagnostico Terapeutico per la terapia sostitutiva nell’Emofilia (PDT);

**VISTO** l’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) – Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013;

**ATTESO** che la Malattia Emorragica Congenita (MEC) è una malattia rara ed ereditaria caratterizzata dal deficit di una proteina plasmatica necessaria per la coagulazione del sangue, spesso non immediatamente riconosciuta dai medici di base e che la cura e il trattamento richiedono una diagnosi e una terapia mirata e tempestiva per evitare ai pazienti gravi complicazioni che ne comprometterebbero la qualità di vita;

**ATTESO** che le Regioni hanno l'obbligo di recepire con propri provvedimenti l'Accordo Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013;

**CONSIDERATO** che la Regione Lazio ha già inserito nella sua programmazione regionale quanto previsto dal suddetto Accordo e, in particolare:

- è stato elaborato un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) pubblicato sul sito delle Malattie Rare della Regione Lazio ([www.regione.lazio.it/malattierare/](http://www.regione.lazio.it/malattierare/))
- è stata prevista una funzione di supporto del Centro di III livello (Hub) ai presidi di I livello per l'identificazione di percorsi dedicati per il ricovero in emergenza e per la gestione dell'emergenza stessa;
- è presente a livello regionale un sistema di raccolta dati sulle MEC all'interno del sistema informativo Malattie Rare Lazio che è in collegamento con il Registro nazionale Malattie Rare presso l'ISS, secondo le modalità già definite dall'Accordo del 10.05.2007;
- sono stati definiti con il DCA U0057/2010 i collegamenti tra i diversi nodi della rete;

**CONSIDERATO** che la Regione si impegna a predisporre, con il coinvolgimento delle 12 Aziende Sanitarie Locali, specifiche iniziative per rendere effettivo il trattamento domiciliare delle MEC;

**CONSIDERATO**, altresì, che la Regione si impegna a verificare il funzionamento della rete di assistenza alle persone con MEC in base allo stato attuale delle evidenze scientifiche ed ai principi di massima appropriatezza, intesa come garanzia di efficacia, sicurezza ed economicità, con azioni di controllo dell'appropriatezza descrittiva e dell'adeguato utilizzo di prodotti ricombinanti e plasmaderivati;

**RITENUTO**, pertanto, urgente recepire l'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) – Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013, parte integrante del presente provvedimento;

## **DECRETA**

Per le motivazioni in premessa riportate, che si intendono integralmente richiamate:

- Di recepire l'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) – Repertorio Atti n. 66/CSR del 13.03.2013, parte integrante del presente provvedimento;
- Di predisporre, con il coinvolgimento delle 12 Aziende Sanitarie Locali, specifiche iniziative per rendere effettivo il trattamento domiciliare delle MEC;

- Di verificare il funzionamento della rete di assistenza alle persone con MEC in base allo stato attuale delle evidenze scientifiche ed ai principi di massima appropriatezza, intesa come garanzia di efficacia, sicurezza ed economicità, con azioni di controllo dell'appropriatezza descrittiva e dell'adeguato utilizzo di prodotti ricombinanti e plasmaderivati.

Avverso il presente provvedimento è ammesso ricorso giurisdizionale dinanzi al Tribunale Amministrativo Regionale del Lazio entro 60 giorni dalla sua pubblicazione, ovvero ricorso straordinario al Presidente della repubblica entro 120 giorni dalla sua pubblicazione.

Il presente provvedimento sarà pubblicato sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio.

Nicola Zingaretti

Copia



*Presidenza  
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

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 di Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC).

Rep. Atti n. *66/ESR del 13 marzo 2013*

LA CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI TRA LO STATO, LE REGIONI E LE  
PROVINCE AUTONOME DI TRENTO E BOLZANO

Nella odierna seduta del 13 marzo 2013:

VISTI gli articoli 2, comma 2, lett. b) e 4, comma 1 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, che affidano a questa Conferenza il compito di promuovere e sancire accordi tra Governo e Regioni, in attuazione del principio di leale collaborazione, al fine di coordinare l'esercizio delle rispettive competenze e svolgere attività di interesse comune;

VISTA la nota del 7 dicembre 2012 con la quale il Ministero della salute ha inviato la proposta di accordo indicata in oggetto che, in data 11 dicembre 2012, è stata diramata alle Regioni e Province autonome di Trento e di Bolzano;

VISTA la lettera in data 17 gennaio 2013 con la quale la Regione Veneto, Coordinatrice della Commissione salute, ha chiesto la convocazione per il giorno 19 febbraio 2013 di una riunione tecnica per l'esame della proposta di accordo di cui trattasi;

CONSIDERATO che, nel corso dell'incontro tecnico svoltosi il 19 febbraio 2013, le Regioni e le Province autonome hanno formulato alcune richieste emendative, che i rappresentanti del Ministero della salute hanno ritenuto accoglibili;

VISTA la lettera del 21 febbraio 2013 con la quale il Ministero della salute ha inviato una nuova versione dello schema di accordo di cui trattasi che tiene conto degli approfondimenti svolti nel corso della predetta riunione tecnica;

VISTA la nota del 25 febbraio 2013 con la quale tale nuova versione è stata diramata alle Regioni e alle Province autonome di Trento e di Bolzano;

VISTA la lettera in data 25 febbraio 2013, portata a conoscenza del Ministero della salute in pari data, con la quale la Regione Veneto, Coordinatrice interregionale in sanità, ha avanzato talune richieste emendative dello schema di accordo nella versione di cui all'anzidetta nota del 21 febbraio 2013;





*Presidenza  
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

VISTA la lettera del 26 febbraio 2013 con la quale il Ministero della salute ha trasmesso una definitiva versione dello schema di accordo indicato in oggetto, che tiene conto delle menzionate proposte emendative avanzate dalle Regione Veneto;

VISTA la nota del 27 febbraio 2013 con la quale tale definitiva versione è stata diramata alle Regioni e alle Province autonome di Trento e di Bolzano;

RILEVATO che l'argomento è stato iscritto all'ordine del giorno della seduta di questa Conferenza del 28 febbraio 2012, la quale non ha avuto luogo;

VISTA la nota in data 4 marzo 2013 con la quale la Regione Veneto, Coordinatrice della Commissione salute, ha comunicato il parere tecnico favorevole sulla versione dello schema di accordo di cui trattasi diramata con la citata nota del 27 febbraio 2013;

CONSIDERATO che, nel corso dell'odierna seduta, i Presidenti delle Regioni e delle Province autonome di Trento e di Bolzano hanno espresso parere favorevole al perfezionamento dell'accordo nella versione diramata con la predetta nota del 27 febbraio 2013;

ACQUISITO, nel corso dell'odierna seduta, l'assenso del Governo, delle Regioni e delle Province autonome;

**SANCISCE ACCORDO**

tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, nei seguenti termini:

Considerati:

- il decreto del Presidente della Repubblica 14 gennaio 1997 recante: "Approvazione dell'atto di indirizzo e coordinamento alle regioni e province autonome di Trento e Bolzano in materia di requisiti strutturali, tecnologici ed organizzativi minimi per l'esercizio delle attività sanitarie da parte delle strutture pubbliche e private", che definisce le attività di valutazione e miglioramento della qualità in termini metodologici e prevede tra i requisiti generali richiesti alle strutture pubbliche e private che le stesse siano dotate di un insieme di attività e procedure relative alla gestione, valutazione e miglioramento della qualità;

- il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modificazioni ed integrazioni, e in particolare l'articolo 1, comma 7, che prevede che, su richiesta delle Regioni o direttamente, il Ministero della sanità elabori apposite linee-guida in funzione dell'applicazione coordinata del Piano sanitario nazionale e della normativa di settore, salva l'autonoma determinazione regionale in ordine al loro recepimento;







## Presidenza del Consiglio dei Ministri

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

- il decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001, recante: "Definizione dei livelli essenziali di assistenza", che indica la necessità di individuare percorsi diagnostico-terapeutici sia per il livello di cura ospedaliera, sia per quello ambulatoriale";

- il decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 recante: "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", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale 12 luglio 2001, n. 160 Supplemento Ordinario n. 180/L, e, in particolare, l'articolo 2, commi 1,2 e 3, che istituisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

- l'Accordo tra il Ministero della salute, le Regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sulle "Linee guida per le attività di genetica medica" sancito da questa Conferenza nella seduta del 15 luglio 2004 (Rep. Atti n. 2045/CSR);

- il decreto del Presidente della Repubblica 7 aprile 2006 recante "Approvazione del piano sanitario nazionale 2006-2008" che afferma la necessità di pervenire alla identificazione di presidi di riferimento sovra-regionali e nazionali per le malattie estremamente rare così come per quelle che richiedono trattamenti particolarmente impegnativi;

- l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano su "Riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovra-regionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare", sancito da questa Conferenza il 10 maggio 2007 (Rep. Atti n. 103/CSR), con il quale si è convenuto che la rete nazionale per le malattie rare, ivi comprese i presidi accreditati per le MEC, è costituita dalle reti regionali o interregionali formalmente identificate dalle Regioni con deliberazioni di Giunta e con il quale si istituiscono i Centri di coordinamento regionale o interregionale per le Malattie rare, con compiti di monitoraggio, controllo e valutazione dell'attività svolta dall'intera rete per le Malattie rare, di sorveglianza epidemiologica e gestione dei flussi informativi dalla Regione all'ISS ed infine di definizione di percorsi assistenziali e di protocolli terapeutici in collaborazione con i presidi accreditati per specifico gruppo di patologia.

- l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano per l'attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica sancito da questa Conferenza nella seduta del 26 novembre 2009 (Rep. Atti n. 24), con il quale si è convenuto di promuovere e adottare percorsi diagnostico assistenziali, sulla base di Linee guida scientificamente valutate, di implementare sistemi di monitoraggio delle attività mediante idonei indicatori, di programmare le attività di genetica medica garantendo la distribuzione territoriale ottimale, di adottare procedure specifiche di accreditamento delle strutture, di integrare le attività con le reti di assistenza già attive in ambito regionale e interregionale con particolare attenzione alla rete delle malattie rare;







## Presidenza del Consiglio dei Ministri

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

- la Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, ed in particolare l'articolo 12 relativo a Reti di riferimento europee e l'articolo 13 relativo alle malattie rare;

- l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano per la promozione ed attuazione di accordi di collaborazione per l'esportazione di prodotti plasmaderivati a fini umanitari, sancito da questa Conferenza il 7 febbraio 2013 (Rep. Atti n.37/CSR);

- che le malattie emorragiche congenite (MEC) sono malattie rare ed ereditarie caratterizzate dal deficit di una proteina plasmatica necessaria per la coagulazione del sangue il cui trattamento farmacologico, basato sia su prodotti plasmaderivati sia su prodotti a tecnologia ricombinante, incrementando l'aspettativa di vita ha contemporaneamente esposto la popolazione emofilica al rischio di sviluppare concomitanti morbosità, sia correlate alla patologia di base (sviluppo di inibitori, artropatia emofilica, etc.) o al suo trattamento (epatiti e HIV), sia non correlate, in analogia a quelle della popolazione generale (malattie cardiovascolari, tumorali e dismetaboliche, etc.), con un grave impatto sulla gestione clinica;

- che presso l'ISS è formalmente istituito il Registro nazionale per le Malattie rare che monitora anche le MEC e che le Regioni hanno assunto un debito informativo verso di esso in base all'Accordo del 10 maggio 2007 e che nello stesso ISS era già da tempo attivo un monitoraggio su alcuni aspetti dell'assistenza alle persone con MEC, tramite un *data base* attivo dal 1988 in collaborazione con la Società scientifica di settore (AICE);

- che per fornire una risposta adeguata ai bisogni dei pazienti risulta necessario definire percorsi assistenziali integrati incentrati sui Centri di cura delle MEC, presidi accreditati in base al DM 279/2001, in grado di fornire un'assistenza globale e multi-specialistica;

- l'opportunità, viste le funzioni attribuite ai Presidi della Rete nazionale per le malattie rare dal citato decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, e dall'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano del 10 maggio 2007, che ogni Regione, o gruppi di Regioni, definiscano specifici percorsi assistenziali che accompagnino le persone affette da MEC attraverso tutte le fasi di malattia, evitando discontinuità di cura tra diversi ambiti assistenziali e prestazioni specialistiche, allo scopo di garantire una uniforme assistenza sanitaria ai pazienti sul territorio nazionale;

- la necessità di definire un percorso assistenziale di riferimento che possa rispondere in modo adeguato ai bisogni essenziali per la diagnosi, la cura, la gestione delle emergenze, il trattamento domiciliare dei pazienti affetti da MEC;

- il documento elaborato dal gruppo di lavoro costituito presso il Centro Nazionale Sangue (CNS)





# Presidenza del Consiglio dei Ministri

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

a seguito dell'istanza della Federazione delle associazioni Emofilici (FedEmo), costituito da rappresentanti delle Regioni Emilia Romagna, Lombardia, Marche, Puglia, Toscana e Veneto, da rappresentanti della FedEmo, della Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE) e del Ministero della salute, dal quale, tra l'altro, emerge una rilevante variabilità nella distribuzione territoriale e nella qualità dei servizi offerti, nonostante la presenza dei Centri di cura per le MEC su tutto il territorio nazionale;

## SI CONVIENE

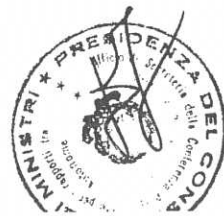
1. Sulla necessità di garantire un'adeguata presa in carico del paziente con MEC in tutto il territorio nazionale, riducendo differenze ed iniquità di accesso alla diagnosi, alle cure e ai trattamenti ottimali in base alle evidenze scientifiche, tenendo conto degli indirizzi per la definizione di percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da MEC, riportati nel documento elaborato dal gruppo di lavoro, coordinato dal Centro Nazionale Sangue, Allegato sub A), parte integrante del presente atto.

2. Le Regioni e le Province Autonome, nel rispetto della loro autonomia, si impegnano a definire il percorso assistenziale per le persone affette da MEC, al fine di garantire qualità, sicurezza ed efficienza nell'erogazione dei LEA, con riferimento a:

- la formulazione della diagnosi, comprese l'informazione e l'eventuale definizione diagnostica dei familiari del paziente;
- il processo di cura, che può includere diversi trattamenti tra cui anche la prescrizione e la somministrazione dei concentrati di fattore della coagulazione;
- la gestione delle emergenze emorragiche;
- la prevenzione e il trattamento delle complicanze dirette ed indirette della patologia.

3. In attuazione del presente accordo le Regioni e le Province Autonome si impegnano a:

- a) definire un approccio integrato al percorso assistenziale per la diagnosi e terapia dei pazienti affetti da MEC;
- b) attuare un modello assistenziale per la gestione delle emergenze emorragiche;
- c) predisporre specifiche iniziative per rendere effettivo il trattamento domiciliare delle MEC;
- d) consolidare la raccolta dati e l'attività di sorveglianza attiva delle MEC a livello regionale, in collegamento con il Registro nazionale malattie rare presso l'ISS secondo le modalità già definite dall'Accordo del 10 maggio 2007;
- e) promuovere iniziative volte a garantire la disponibilità di competenze professionali idonee alla gestione clinica dei pazienti affetti da MEC;





*Presidenza  
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI  
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME  
DI TRENTO E BOLZANO

- f) definire i collegamenti tra la rete dei presidi accreditati di diagnosi e cura delle MEC già individuati ai sensi del DM 279/2001 e le altre strutture regionali ed interregionali coinvolte nel percorso assistenziale del paziente di cui al punto 2;
- g) recepire, con propri provvedimenti, il presente Accordo entro sei mesi dalla definizione dello stesso.

4. Le Regioni e le Province Autonome si impegnano a verificare il funzionamento della rete di assistenza alle persone con MEC in base allo stato attuale delle evidenze scientifiche ed ai principi di massima appropriatezza, intesa come garanzia di efficacia, sicurezza ed economicità. A tal riguardo, sono fortemente raccomandabili azioni di controllo dell'appropriatezza prescrittiva e dell'adeguato utilizzo di prodotti ricombinanti e plasmaderivati.

5. Il monitoraggio delle attività previste dal presente Accordo verrà effettuato in collaborazione tra le Regioni e le Province autonome, il Ministero della salute, il Centro nazionale sangue e le altre Istituzioni ed Enti interessati.

6. Per l'attuazione del presente Accordo si provvede nei limiti delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e comunque senza nuovi o maggiori oneri a carico della finanza pubblica.

IL SEGRETARIO  
Cons. Ermenegilda Siniscalchi

*Ermenegilda Siniscalchi*



IL PRESIDENTE  
Dott. Piero Gnudi

*Piero Gnudi*

*[Signature]*

## ALLEGATO A

*"Indirizzi per i percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)"*

Al fine di assicurare l'assistenza e la presa in carico dei pazienti con Malattie Emorragiche Congenite (MEC), si forniscono di seguito indicazioni per la definizione di un percorso assistenziale finalizzato a rispondere in modo adeguato ai bisogni essenziali per la diagnosi, la cura, la gestione delle emergenze, il trattamento domiciliare dei pazienti affetti da MEC e per garantire una uniforme assistenza sanitaria ai pazienti affetti da MEC, su tutto il territorio nazionale.

In particolare, vengono riportate le indicazioni per l'approccio integrato al percorso assistenziale dei pazienti affetti da MEC e vengono indicate specifiche attività della rete dei presidi accreditati di diagnosi e cura delle MEC, fermi restando i requisiti strutturali, tecnologici ed organizzativi minimi per l'esercizio delle attività sanitarie di cui al D.P.R. del 14 gennaio 1997, quelli previsti dall'articolo 2, commi 1, 2 e 3 del decreto 18 maggio 2001, n. 279, e dall'accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, nonché quelli previsti dalle normative regionali in tema di autorizzazione e di accreditamento. Tali indirizzi sono in linea con i criteri definiti a livello europeo per l'accREDITAMENTO all'interno delle reti europee dei Centri di riferimento per le malattie rare (European Reference Networks), di cui alla Direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera, e tengono conto dei documenti guida e della letteratura nazionale e internazionale specifica nella gestione organizzativa delle MEC (European Haemophilia Principle of Care, EUHANET, etc).

### PARTE 1

#### 1. APPROCCIO INTEGRATO AL PERCORSO ASSISTENZIALE DEI PAZIENTI AFFETTI DA MEC

- 1.1 Le Regioni, anche attraverso appositi accordi interregionali, definiscono un modello assistenziale ed organizzativo che garantisca l'integrazione e il collegamento tra i presidi accreditati MEC pediatrici e per adulti e tra questi e le strutture e/o unità operative specialistiche (es. ortopedia, fisioterapia e terapia riabilitativa, pronto soccorso, diagnostica di laboratorio, odontoiatria, epatologia-infettivologia, genetica medica), per la presa in carico dei pazienti affetti da MEC e per la gestione dei percorsi assistenziali nell'ambito della rete ospedaliera e territoriale.
- 1.2 Le Regioni e le Province autonome assicurano funzioni assistenziali di diverso livello di complessità attraverso i Presidi accreditati MEC, in base a quanto previsto dal DM 279/2001, che erogano le prestazioni direttamente e/o attraverso strutture/unità operative funzionalmente collegate.

Le funzioni clinico-assistenziali che caratterizzano ogni presidio accreditato MEC sono:

- a. Presa in carico ed assistenza ai pazienti in tutte le fasi della malattia (diagnosi, cura, prevenzione, follow-up, riabilitazione) utilizzando competenze cliniche e laboratoristiche interne o esterne ai presidi.
- b. Identificazione e 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, dei pazienti affetti da MEC.
- c. Organizzazione di periodici corsi di formazione e addestramento per il trattamento domiciliare in sede locale e/o in collaborazione con altri presidi accreditati MEC.
- d. Promozione di programmi di prevenzione, informazione e formazione rivolti a pazienti ed operatori sanitari sul tema specifico delle MEC.
- e. Consulenza genetica dei pazienti e delle famiglie.



1.3 Le Regioni devono assicurare le seguenti funzioni più complesse, in collegamento con quanto svolto dai presidi accreditati MEC:

- a. Attività diagnostica e terapeutica di elevata complessità svolta attraverso l'attivazione di competenze specialistiche coordinate nell'ambito di percorsi condivisi,
- b. Disponibilità telefonica di un medico con esperienza specifica nel trattamento delle coagulopatie a supporto della gestione delle emergenze emorragiche.
- c. Consulenza telefonica da parte di personale medico esperto in problemi delle malattie emorragiche per la consulenza al territorio di riferimento.
- d. Partecipazione ad attività di ricerca e formazione multicentrica con eventuale coinvolgimento anche internazionale.

1.4 Le Regioni definiscono i percorsi di diagnostica genetica pre e postnatale e la relativa consulenza genetica, secondo quanto previsto dall'Accordo Stato Regioni del 15 luglio 2004 e dal successivo Accordo del 26 novembre 2009.

1.5 Le Regioni identificano i laboratori che assicurino 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.

## 2. RETE REGIONALE PER LA GESTIONE DELLE EMERGENZE EMORRAGICHE

2.1 Le Regioni e le Province Autonome definiscono, anche attraverso accordi interregionali, il modello assistenziale ed organizzativo per la gestione delle emergenze emorragiche e per la consulenza telefonica da parte di personale medico esperto di MEC.

2.2. Le Regioni promuovono protocolli, percorsi assistenziali ed attività di formazione, anche in accordo con la rete dell'Emergenza-Urgenza e la rete dei presidi accreditati MEC, finalizzati alla corretta gestione dell'emergenza nel paziente affetto da MEC nel territorio. I protocolli contengono indicazioni in merito all'assegnazione del codice di triage e ai percorsi di trattamento del paziente.

## 3. TRATTAMENTO DOMICILIARE DELLE MEC

3.1 Le Regioni garantiscono la terapia/trattamento domiciliare delle MEC, anche attraverso specifici provvedimenti, tenendo conto dei progressi tecnico-scientifici e degli specifici bisogni dei pazienti.

## 4. APPROVVIGIONAMENTO, DISTRIBUZIONE ED UTILIZZO DEI PRODOTTI MEDICINALI PER IL TRATTAMENTO DELLE MEC

4.1 Le Regioni programmano, sentite le Strutture regionali di coordinamento per le attività trasfusionali, l'approvvigionamento dei prodotti medicinali per il trattamento delle MEC, al fine di garantire la continuità della terapia in qualsiasi regime di trattamento e assicurano il costante monitoraggio dei dati relativi ai consumi tramite i Servizi Farmaceutici territoriali e ospedalieri ed i sistemi informativi eventualmente già costituiti a livello regionale. .





"PRESIDI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DELLE MEC"

PRESIDI ACCREDITATI MEC

1. Le Regioni e le Province Autonome individuano, in base alle attuali disposizioni normative, i presidi accreditati MEC tra quelli in possesso di specifica e documentata competenza ed esperienza nella diagnosi e nel trattamento delle MEC che erogano le prestazioni direttamente e/o attraverso strutture/unità operative funzionalmente collegate.

I presidi svolgono le seguenti attività:

1. Per ogni paziente in carico predispongono e mantengono aggiornata una cartella paziente costituita dall'insieme di tutte le registrazioni inerenti all'attività assistenziale relativa al paziente;
2. formulano la diagnosi di coagulopatia riportando almeno i seguenti elementi: patologia, livello di gravità, presenza o meno di inibitore, ereditarietà;
3. predispongono il certificato di diagnosi di malattia rara, secondo le modalità definite dalle Regioni, valido in tutto il territorio nazionale, ai fini del rilascio al paziente dell'attestato di esenzione da parte dell'ASL di residenza;
4. contestualmente alla formulazione della diagnosi di coagulopatia, rilasciano al paziente, unitamente ai referti degli esami di laboratorio effettuati, una relazione dettagliata contenente: diagnosi, terapia, follow-up e ogni altra indicazione utile alla gestione della malattia, anche in situazione di emergenza. Copia della relazione deve essere conservata in cartella;
5. contestualmente alla formulazione della diagnosi di coagulopatia, rilasciano al paziente il piano terapeutico personalizzato contenente le prescrizioni del concentrato di fattore di coagulazione da utilizzare, con relativa posologia e le eventuali altre prescrizioni che il clinico riterrà opportune;
6. contestualmente alla formulazione della diagnosi di coagulopatia, rilasciano, una scheda informativa sintetica contenente indicazioni in merito al prodotto terapeutico da utilizzare, con relativi dosaggi consigliati, e alle procedure da adottare in caso di episodi emorragici minori e maggiori e riferimenti pratici circa i servizi, i diritti del paziente e relativa modalità di accesso;
7. adottano appositi protocolli che definiscono i criteri da applicare per la ricerca, la titolazione e l'eventuale follow-up dell'inibitore contro i fattori della coagulazione;
8. adottano appositi protocolli in collaborazione con le reti di genetica finalizzati a garantire l'avvio di un percorso diagnostico per i familiari del paziente, comprensivo di consulenza genetica e diagnostica genetica pre e postnatale;
9. per ogni paziente in carico, definiscono e periodicamente aggiornano lo specifico programma di trattamento, contenente almeno: prodotto individuato, dosaggio, regime di trattamento, motivazioni della scelta terapeutica ed eventuali modalità di attivazione del trattamento domiciliare, definite in collaborazione con l'assistenza territoriale. I presidi accreditati devono acquisire il consenso informato del paziente all'attuazione del programma;
10. mettono a disposizione dei pazienti istruzioni scritte e strumenti per la registrazione degli elementi relativi alle infusioni di prodotti terapeutici a domicilio o presso l'ambulatorio del medico curante;
11. verificano periodicamente l'idoneità dei pazienti all'autoinfusione e ne documentano gli esiti nella cartella paziente;
12. registrano e/o acquisiscono e conservano nella cartella del paziente le registrazioni relative alle infusioni di prodotti terapeutici effettuate dal paziente a domicilio, presso i presidi accreditati MEC e presso altre unità operative eventualmente coinvolte nel trattamento;
13. pianificano ed organizzano controlli/check-up periodici (almeno annuali) a cui sottoporre i pazienti affetti da MEC presi in carico.





14. adottano appositi protocolli per la valutazione multidisciplinare ai fini dell'effettuazione dei controlli/check up periodici e del monitoraggio dei pazienti con complicanze associate alla MEC (pazienti con inibitore, affetti da artropatia, epatopatia cronica, infezione da HIV);
15. assicurano, in collaborazione con le farmacie ospedaliere e territoriali ed in base alle procedure di approvvigionamento dei prodotti terapeutici predisposte dalle Regioni, in modo da garantire una adeguata disponibilità quali-quantitativa per la tipologia ed il numero dei pazienti assistiti, la continuità terapeutica, in ambito di ricovero e ambulatoriale, ed un appropriato e tempestivo trattamento degli episodi emorragici e delle emergenze;
16. garantiscono per ogni paziente assistito il corretto accesso ai percorsi terapeutici organizzati per la fruizione delle prestazioni specialistiche in base ai protocolli e alle disposizioni definite a livello regionale per l'accesso a specifici servizi specialistici;
17. sono funzionalmente collegati a laboratori che garantiscono l'esecuzione almeno dei seguenti test di coagulazione:
  - Tempo di Trombina;
  - Test di miscela a PTT;
  - Test di miscela PT/TT;
  - Test per la diagnosi di Lupus anticoagulante;
  - Dosaggio fattore VIII;
  - Dosaggio fattore IX;
  - Ricerca inibitore;
  - Dosaggio fattore Von Willebrand: VWF:Ag;
  - Dosaggio fattori Fibrinogeno, 11, V, VII, X, XI, XII, XIII;
  - Studio funzionalità piastrinica indotta da ADP, Collagene, Adrenalina, Ristocetina;
18. si avvalgono di laboratori per i test di coagulazione che garantiscono la disponibilità dei referti nei tempi adeguati e compatibili con l'urgenza della richiesta;
19. mettono a disposizione dei pazienti e dei loro familiari adeguato materiale informativo aggiornato inerente alle caratteristiche dell'emofilia e delle altre MEC, nonché alle problematiche legate alla vita quotidiana dei soggetti affetti da tali patologie;
20. in base alle direttive regionali, organizzano, periodicamente, con la collaborazione di altri Centri e delle Associazioni locali di pazienti, eventi finalizzati all'informazione e alla formazione del paziente affetto da MEC e dei suoi familiari, inclusi corsi di autoinfusione domiciliare;
21. organizzano periodicamente eventi formativi e di aggiornamento destinati ai Presidi collaboranti sul territorio (dipartimenti di emergenza-accettazione ed altri dipartimenti e servizi ospedalieri, MMG e pediatri di libera scelta, servizio 118, servizi farmaceutici, ...) inerenti al corretto approccio diagnostico-terapeutico da adottare con i pazienti MEC;
22. alimentano i flussi correnti e gli specifici flussi informativi implementati dalle Regioni ai fini di sorveglianza epidemiologica, farmacovigilanza, programmazione sanitaria e valutazione di farmaco-economia, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.
23. assicurano una sistematica attività di valutazione della *performance* e una attività di audit riferita sia agli aspetti clinici che a quelli organizzativi e assistenziali e forniscono evidenza di attivazione di processi di miglioramento continuo (clinico-assistenziale ed organizzativo) conseguenti alle attività di verifica, anche attraverso il coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni, aderendo anche, senza oneri aggiuntivi, a programmi di miglioramento della qualità su base professionale (revisione tra pari).

#### PERCORSO ASSISTENZIALE DEL PAZIENTE CON MEC

1. Le Regioni si impegnano a definire in modo formale i percorsi assistenziali delle persone con MEC secondo un approccio integrato ed attraverso la definizione condivisa di procedure diagnostiche e terapeutiche, attraverso i presidi accreditati MEC e una rete di unità operative in grado di prendere in carico il paziente.



erogate dai presidi accreditati stessi. Tale rete deve comprendere le seguenti competenze :

- ortopedia
  - fisiatria e terapia riabilitativa;
  - chirurgia generale e specialistica;
  - odontoiatria;
  - gastroenterologia/epatologia;
  - malattie infettive;
  - ostetricia-ginecologia;
  - pronto soccorso;
  - diagnostica di laboratorio;
2. Per i pazienti pediatrici deve essere previsto un riferimento ematologico pediatrico e devono essere previste procedure che facilitano la transizione nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta.
  3. Il rapporto tra presidi accreditati MEC ed unità operative specialistiche della rete è regolamentato da specifici atti regionali.
  4. I percorsi clinico-assistenziali saranno sottoposti ad una sistematica attività di valutazione della *performance* e una attività di audit 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, anche attraverso il coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni, aderendo anche, senza oneri aggiuntivi, a programmi di miglioramento della qualità su base professionale (revisione tra pari).
  5. La rete che supporta i percorsi dei pazienti potrà partecipare ad attività di ricerca ed attività di formazione multicentriche con coinvolgimento anche internazionale.

#### GLOSSARIO

<i>Presidio accreditato MEC</i>	Presidio sanitario deputato alla diagnosi, al trattamento e alla gestione a lungo termine dei pazienti affetti da emofilia e da altre MEC, secondo quanto definito dal DM 279/2001.
<i>Emergenza emorragica</i>	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.
<i>Follow-up</i>	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.
<i>MEC</i>	Malattie Emorragiche Congenite
<i>Trattamento domiciliare</i>	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

