

Regione Lazio

DIREZIONE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA

Atti dirigenziali di Gestione

Determinazione 10 luglio 2024, n. G09257

Approvazione del documento "Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare", in conformità all'accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR)

Oggetto: Approvazione del documento “*Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare*”, in conformità all'accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR).

IL DIRETTORE DELLA DIREZIONE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA

VISTO:

- lo Statuto della Regione Lazio;
- la Legge regionale 18 febbraio 2002, n. 6 e s.m.i. recante “Disciplina del sistema organizzativo della Giunta e del Consiglio e disposizioni relative alla dirigenza ed al personale regionale”;
- il Regolamento Regionale di organizzazione degli uffici e dei servizi della Giunta regionale 6 settembre 2002, n. 1 e s.m.i.;
- la Deliberazione della Giunta regionale del 24 maggio 2023, n.234 con la quale è stato conferito l’incarico di Direttore della Direzione Regionale Salute ed Integrazione Sociosanitaria al dott. Andrea Urbani;

VISTI, per quanto riguarda la normativa statale e regionale in materia sanitaria:

- la Legge 27 dicembre 1978, n. 833 e s.m.i. concernente “Istituzione del Servizio Sanitario Nazionale”;
- il Decreto Legislativo n. 502 del 30 dicembre 1992 e successive modificazioni ed integrazioni recante: “Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell’articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421”;
- la Legge regionale 16 giugno 1994, n. 18 e s.m.i., recante “Disposizioni per il riordino del Servizio Sanitario Regionale ai sensi del Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modificazioni e integrazioni. Istituzione delle aziende unità sanitarie locali e delle aziende ospedaliere”;
- il DPCM 29 novembre 2001, come modificato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo 2017 in Gazzetta Ufficiale (Supplemento ordinario n.15), recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”;
- l’Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano (rep. Atti 209 CSR del 18 dicembre 2019), concernente il nuovo Patto per la Salute per gli anni 2019 – 2021;
- il Decreto del Commissario ad Acta n. U00018 del 20 gennaio 2020, concernente “Adozione in via definitiva del piano rientro “piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario regionale 2019-2021 ai sensi e per gli effetti dell’art. 2, comma 88 della L. 191/2009, secondo periodo. Modifiche ed integrazioni al DCA U00469 del 14 novembre 2019 in esito al verbale del Tavolo di verifica del 27 novembre 2019”;
- la Deliberazione della Giunta regionale n. 12 del 21 gennaio 2020, avente ad oggetto: “Preso d’atto e recepimento del “Piano di rientro Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021 ai sensi e per gli effetti dell’art. 2, comma 88 della L. 191/2009, secondo periodo”, adottato in via definitiva con il Decreto del Commissario ad acta n. U00018 del 20.01.2020 ai fini dell’uscita dal commissariamento;
- il Decreto del Commissario ad Acta n. 81 del 25 giugno 2020 che ha adottato il Piano di rientro denominato “Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021” in recepimento delle modifiche richieste dai Ministeri vigilanti e ha definito il percorso volto a condurre la Regione verso la gestione ordinaria della sanità, previa individuazione degli indirizzi di sviluppo e qualificazione da perseguire;
- la Deliberazione della Giunta regionale del 26 giugno 2020, n. 406, avente ad oggetto “Preso d’atto e recepimento del Piano di rientro denominato “Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021”, adottato con il

Decreto del Commissario ad acta n. 81 del 25 giugno 2020 ai fini dell'uscita dal commissariamento;

- la Deliberazione della Giunta regionale del 29 settembre 2020 n. 661, recante “Attuazione delle azioni previste nel Piano di rientro denominato Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021 adottato con il DCA n. 81 del 25 giugno 2020”;

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 Convenzione sui diritti delle persone con disabilità (CDPD) adottata il 13 dicembre 2006 a New York dall'Assemblea generale delle Nazioni Unite, entrata in vigore il 3 maggio 2008;

VISTO l’Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 con cui vengono riconosciuti i Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali e sancita la realizzazione dei registri delle malattie rare in ciascuna regione;

VISTA la legge 10 novembre 2021, n. 175 – “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”;

VISTO l’avvio nella regione Lazio, a partire dal 01 aprile 2008, della raccolta dei dati, riferiti agli assistiti con diagnosi di malattia rara, mediante il Programma informatizzato del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell’ISS.

VISTA l’istituzione nel 2008 il Sistema Informativo Malattie Rare Lazio (SIMaRaL) come strumento di conoscenza epidemiologica per la programmazione e monitoraggio regionale della rete di assistenza alle malattie rare;

CONSIDERATO che la gestione del Sistema Informativo, partita nel 2008 a seguito dell’Accordo Stato Regioni del 2007, è affidata all’Area Rete Ospedaliera e Specialistica della Direzione Regionale Salute ed Integrazione Sociosanitaria;

VISTO il DCA del 12 luglio 2010 n. U00057 concernente: “*Rete Assistenziale delle Malattie Emorragiche Congenite*”;

VISTO il DCA del 06 agosto 2015 n. U00387 concernente: “*Recepimento Accordo Stato/Regioni Rep. Atti n.140 del 16.10.2014 che ha approvato il Piano Nazionale Malattie Rare 2013 – 2016. Individuazione del Coordinamento Regionale delle Malattie Rare. Primo riassetto della rete assistenziale per le malattie rare. Disposizioni transitorie*”;

VISTO il DCA dell’11 settembre 2015 n. U00429 con il quale è stata rettificata la Tabella A dell’Allegato 3 del Decreto del Commissario ad Acta del 06 agosto 2015 n. U00387;

VISTA la Determinazione dirigenziale del 9 settembre 2015 n. G10700 con la quale è stato istituito il Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, ai sensi del Decreto del Commissario ad Acta n. U00387/2015;

VISTO il DCA del 18 novembre 2015 n. U00549 - *Istituzione della rete specialistica disciplinare dei Laboratori di Genetica Medica in attuazione dei Programmi Operativi 2013-2015. Approvazione del documento relativo alla “Rete dei laboratori di Genetica Medica della Regione Lazio”*;

VISTA la Determinazione dirigenziale del 24 novembre 2015 n. G14554 con la quale è stato approvato l’elenco dei Centri malattie rare riconosciuti ai sensi dei DCA n. U00387/2015 e U00429/2015;

VISTO l’Allegato 7 del Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 “*Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del*

Decreto legislativo 30.12.1992, n. 502”, pubblicato nella G.U. del 18 marzo 2017 n. 65 ed entrato in vigore il 19 marzo 2017;

VISTO il DCA del 15 settembre 2017 n. U00413, concernente: *“Recepimento DPCM 12.1.2017:Allegato 7-Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, Allegato 8bis-Elenco malattie e condizioni croniche invalidanti, Allegato10A-Prestazioni specialistiche per la tutela della maternità responsabile, escluse dalla partecipazione al costo in funzione preconcezionale, Allegato10B-Prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza fisiologica, escluse dalla partecipazione al costo, Allegato10C- Condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva, in esclusione dalla quota di partecipazione al costo. Disposizioni transitorie”*;

VISTO in particolare l’Allegato 3 del DCA n U00413/2017 concernente: *“Elenco degli Istituti riconosciuti per le malattie rare esentate dalla partecipazione al costo”* con il quale sono stati confermati i Centri per i codici malattie rare di cui alla DE n.14554/2015 e gli Istituti per i nuovi codici di esenzione di cui al DPCM 12.1.2017;

VISTO il DCA del 27 febbraio 2018 n. U00063 recante oggetto: *“Aggiornamento della Rete regionale malattie rare in attuazione del Decreto del Commissario ad Acta 15.09.2017, n. U00413-Individuazione Centri e Presidi di riferimento”* con il quale si approvava l’«Allegato 1 “Elenco Centri e Presidi di riferimento Malattie Rare” e la successiva nota regionale protocollo n. U.0882767 del 29-10-2021, con la quale si è provveduto ad una parziale revisione dell’assetto della Rete regionale delle Malattie Rare;

VISTA la DGR del 15 ottobre 2019 n. 736, recante oggetto *“Ruolo e strumenti di partecipazione delle organizzazioni dei cittadini nella programmazione e valutazione dei Servizi Sanitari Regionali. Atto di indirizzo”*;

VISTA la DGR 643/2022 - *Approvazione del documento “Linee Guida generali di programmazione degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto ministeriale 23 maggio 2022, n.77”*;

VISTO-il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017, recante *“Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”*;

VISTA l’intesa, ai sensi dell’articolo 8, comma 6, della legge n. 131 del 2003, tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano del 18 dicembre 2019, concernente il Patto per la salute per gli anni 2019-2021 – Rep. Atti n. 209/CSR;

VISTA la Deliberazione della Giunta Regionale n. 643 del 26 luglio 2022 Approvazione del documento *“Linee Guida generali di programmazione degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto ministeriale 23 maggio 2022, n.77;*

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 332 del 24 maggio 2022 *“Piano Nazionale Ripresa e Resilienza (PNRR);*

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 869 del 7 dicembre 2023: *“Approvazione del Documento Tecnico: “Programmazione della rete ospedaliera 2024-2026 in conformità agli standard previsti nel DM 70/2015”*;

VISTA la Determinazione regionale del 19.02.2023 n. G02069 - *Approvazione del documento “Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare”*;

VISTA la Determinazione 19 febbraio 2023, n. G02070 - *Aggiornamento della Rete Malattie Rare: approvazione dell’«Allegato 1 - 2023, “Nuovi riconoscimenti Malattie Rare per Istituti e definizione*

del ruolo di Rete, attivi dal 01.06.2023”» e dell'«Allegato 2 – 2023 “Elenco dei Centri di riferimento Malattie Rare della Regione Lazio”» in sostituzione dell'Allegato 1 al DCA U00063/2018 e s.m.i.;

VISTO l'Accordo ai sensi dell'Articolo 9, comma 1 e 3 della Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sul “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” (Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023);

VISTA l'Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023- 2026”, per gli anni 2023 e 2024 (Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023);

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 885 del 11 dicembre 2023 - *Recepimento Accordo ex art. 9, cc 1 e 3, Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sul “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”* (Rep. atti n.121/CSR del 24 maggio 2023);

VISTA la Determinazione n. G17287 del 21 dicembre 2023 con la quale si è provveduto a impegnare per l'esercizio finanziario 2023 euro 2.698.174,65 per l'attuazione di quanto previsto dall'Accordo 121/CSR per la Rete delle Malattie Rare

VISTO il documento “*Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare*” contenente le seguenti azioni trasversali alle diverse macroaree descritte nel documento:

- assicurare una Rete di consulenza genetica;
- attivare il Registro di malattie rare;
- sviluppare i percorsi di continuità;
- potenziare l'informazione;
- adottare la formazione sul campo;
- condividere la ricerca.

ATTESO che le suddette Linee strategiche sono state condivise attraverso un'ampia consultazione con: le Aree della Direzione Regionale Salute (Ospedaliera, Territoriale, Prevenzione, Ricerca), il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, le Direzioni Sanitarie sede dei COMR ed i servizi di genetica collegati alla Rete Regionale delle Malattie Rare;

CONSIDERATO che le linee strategiche contenute nel suddetto documento risultano coerenti con quanto previsto nell'Accordo Stato-Regioni n. 121 del 24 maggio 2023;

RITENUTO di approvare il documento “*Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare*”, in conformità all'Accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR), allegato e parte integrante e sostanziale del presente atto;

DETERMINA

Per le motivazioni espresse in premessa che si intendono integralmente richiamate:

- di approvare il documento “*Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare*”, in conformità all'accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR), allegato e parte integrante e sostanziale del presente atto;
- di stabilire che il Coordinamento regionale Malattie Rare (MR), con il supporto delle aree regionali coinvolte, provvederà ad implementare le attività previste nelle Linee strategiche;

- di stabilire che il suddetto documento sarà oggetto, da parte del Coordinamento (MR), a un monitoraggio annuale delle azioni previste secondo il cronoprogramma e, se necessario, ad una riprogrammazione delle attività.

Il Direttore della Direzione Regionale Salute e Integrazione Sociosanitaria provvederà all'adozione di tutti gli atti necessari all'attuazione della presente determinazione.

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

Avverso il presente atto è ammesso ricorso giurisdizionale al TAR Lazio nel termine di 60 gg. o ricorso straordinario al Presidente della Repubblica, nel termine di 120 gg. dalla pubblicazione sul BURL.

IL DIRETTORE
Andrea Urbani



**REGIONE
LAZIO**

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare

Sommario

Premessa	3
Assicurare una Rete di consulenza genetica e implementazione degli screening neonatali.....	3
Realizzazione del Registro delle Malattie Rare	7
Sviluppo dei Percorsi di Continuità	8
Potenziare l'informazione e la comunicazione	11
Adottare la formazione sul campo	12
Condividere la ricerca	12
Facilitazione d'accesso a farmaci e ausili per pazienti affetti da malattie rare	13

Premessa

Il Piano Regionale di Rete delle Malattie Rare è stato approvato con Determinazione regionale n. G02069 del 19.02.2023 con l'obiettivo di un approccio olistico dalla promozione della salute, alla diagnosi precoce, alla presa in carico multiprofessionale e multidisciplinare e alla cura integrata tra centri di riferimento e servizi assistenziali di prossimità. In continuità con questa visione sono stati definiti i percorsi di facilitazione, gli strumenti di connessione per la continuità tra i nodi e le Reti di supporto, l'omogeneità dei servizi di genetica e la governance regionale per l'accesso ai farmaci.

La Regione Lazio ha recepito, con la Determinazione n. 885 dell'11 dicembre 2023, l'Accordo ex art. 9, commi 1 e 3, della Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, relativo al "Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026" e al documento per il "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare" (Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023), ritenendo i principi, le azioni e gli strumenti indicati nel Piano Regionale coerenti con quanto previsto.

Le Linee Strategiche regionali in attuazione dell'intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPRESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024, sono state condivise attraverso un'ampia consultazione delle Aree della Direzione Salute (Ospedaliera, Territoriale, Prevenzione, Ricerca) del Coordinamento Regionale, delle Direzioni Sanitarie sede dei COMR e dei servizi di genetica collegati alla Rete Regionale delle Malattie Rare.

In relazione al Piano Nazionale sono state individuate azioni trasversali alle diverse macroaree descritte nel documento:

- assicurare una Rete di consulenza genetica;
- attivare il Registro di malattie rare;
- sviluppare i percorsi di continuità;
- potenziare l'informazione;
- adottare la formazione sul campo;
- condividere la ricerca.

Assicurare una Rete di consulenza genetica e implementazione degli screening neonatali

I Centri Ospedalieri delle Malattie Rare (COMR) sono accreditati nella Rete se collegati a servizi di genetica, presenti nella propria struttura o attraverso convenzioni interaziendali, a questi servizi si aggiunge il Centro Regionale Screening Lazio Laboratorio Screening Neonatale e Malattie Genetico Metaboliche.

Le linee progettuali finanziate sono finalizzate a:

- implementare le patologie da sottoporre a screening neonatale;
- migliorare l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica della consulenza genetica;
- rivalutare i pazienti affetti da malattie genetiche non diagnosticate con tecniche di sequenziamento massivo parallelo

Implementare le patologie da sottoporre a screening neonatale

Lo sviluppo di nuovi trattamenti terapeutici richiede l'espansione delle patologie da sottoporre a screening neonatale con la messa a punto e validazione di nuovi test/metodologie, anche in relazione a quanto raccomandato dal Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso istituito presso il Ministero della Salute. L'attività viene svolta attraverso una collaborazione tra i Punti Nascita della Rete Regionale e il Laboratorio Regionale di Screening Neonatale dell'Azienda Universitaria Policlinico Umberto I.

Le linee di progetto sono relative a:

a. Screening Neonatale Malattie da Accumulo Lisosomiale

premessa	Le manifestazioni cliniche delle malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono generalmente multisistemiche, con quadri clinici gravi ad esordio precoce fino a quadri ad esordio in età adulta, paucisintomatici. I geni associati all'LSD codificano diverse proteine lisosomiali, soprattutto enzimi e proteine di membrana. la compromissione della funzione di tali proteine determina l'accumulo di macromolecole nei lisosomi. Attualmente sono disponibili diverse strategie terapeutiche per molte forme di LSD che ne riducono la morbilità e la mortalità se la diagnosi viene fatta precocemente. Queste caratteristiche hanno permesso l'inserimento delle LSD nei pannelli di screening neonatali, nel pieno rispetto dei criteri di Wilson e Jungner.
obiettivo	ampliamento del pannello di patologie da sottoporre a screening neonatale
progetto	Convalida del metodo di screening: piattaforma microfluidica digitale (DMF), approvata dalla FDA e EC/IVD per la determinazione delle attività enzimatiche relative alle LSD su campioni di sangue essiccato (DBS). Patologie incluse: Malattia di Pompe, MPS I, Gaucher, Fabry. Sviluppo test di secondo livello (STT) e test di conferma biochimici/molecolari. - LC-MS/MS per la determinazione di Lyso-Gb3, LysoGb1, Glicosaminoglicani (eparansolfato, dermatansolfato) e Cr/Crn/GAA ratio. - Next-generation sequencing (NGS) per una diagnosi molecolare rapida e sequenziamento Sanger come parte di un algoritmo multilivello. Definizione del percorso nei neonati positivi allo screening: identificazione dei Centri Clinici di Riferimento per queste patologie, per la presa in carico e l'avvio del trattamento; Identificazione del laboratorio di conferma (biochimico/ molecolare) presso la UOC Patologia Clinica dell'AOU Policlinico Umberto Attivazione del programma di screening per tutti i nati della Regione Lazio - Informativa e consenso informato forniti ai genitori. - Trasporto e accettazione dei campioni simili a quelli dello Screening Neonatale Es-tendere l'informativa per includere le LSD. - Fase analitica gestita attraverso il sistema informatico e il LIS già in uso.
indicatori	Percentuale di bambini sottoposti a screening neonatale sul numero di nati vivi Numero neonati affetti identificati Valutazione Performance e Tassi di prevalenza alla nascita dei pazienti diagnosticati Valutazione benefici diagnosi precoce, in collaborazione con il Centro Clinico di riferimento
cronoprogramma	Durata 24 mesi
documentazione	Report annuale di attività

b. Screening Neonatale Deficit di AADC, ADA-SCID E XALD

premessa	La disponibilità di nuove opzioni terapeutiche per alcune patologie determinate da deficit di diversi enzimi è collegata alla capacità di una diagnosi precoce per condizioni che nelle condizioni attuali sono riconosciute tardivamente. Deficit di AADC (OMIM#608643) Il deficit della decarbossilasi degli aminoacidi aromatici (AADC,) è una malattia genetica che colpisce il sistema nervoso caratterizzata dalla riduzione dei neurotrasmettitori dopamina e serotonina. Questo deficit è associato alla presenza di varianti patogenetiche nel gene DDC (HGNC:2719) codificante per l'enzima AADC (EC 4.1.1.28) che catalizza le reazioni di decarbossilazione di levodopa e 5-idrossitriptofano e che porta alla sintesi di dopamina e serotonina.
----------	--

	Il deficit di AADC si manifesta nelle prime settimane dopo la nascita e i sintomi prevalenti sono: ridotto tono muscolare, disturbi del movimento, movimenti involontari degli occhi (crisi oculogire), ipersalivazione, iperidrosi (sudorazione eccessiva), ptosi palpebrale, disturbi del sonno e problemi comportamentali. Data la non specificità dei sintomi, solitamente la diagnosi è tardiva, in media a 3 anni di vita. Sebbene esistano delle terapie efficaci, per migliorare la prognosi è essenziale la diagnosi precoce, prima che i danni neurologici diventino irreversibili. ADA-SCID (OMIM # 102700) I bambini con immunodeficienza combinata severa (ADA-SCID), causata dal deficit dell'enzima adenosine deaminase e dalla presenza di varianti patogenetiche nel gene ADA (608958), nascono apparentemente sani. Tuttavia, proprio per il grave difetto del sistema immunitario, che non consente loro di difendersi dalle malattie, possono subire precocemente danni gravi, irreversibili o addirittura andare incontro a morte a causa di infezioni che sarebbero banali per soggetti che possiedono un sistema immunitario normale. Se viene invece iniziata precocemente la terapia, che può essere un trapianto di cellule staminali o una terapia genica o una terapia sostitutiva enzimatica o con immunoglobuline, si ha un importante miglioramento della prognosi fino ad avere una normale aspettativa di vita. Si stima che l'incidenza di questa patologia sia molto bassa di circa 1/100.000 neonati. XALD (OMIM # 300100) L'adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD) è la malattia perossisomiale più comune con una prevalenza di circa 1/15.000 (maschi e femmine). I sintomi possono essere di diversa natura a seconda dell'espressione della patologia che può variare da una ridotta attività delle ghiandole surrenali ad un progressivo deterioramento neurologico dovuto alla distruzione graduale della mielina, che evolve in grave disabilità. I pazienti affetti dalla forma più grave subiscono una rapida diminuzione delle funzioni neurologiche dopo l'esordio iniziale dei sintomi clinici. Molte femmine portatrici di X-ALD mostrano segni di adrenomieloneuropatia, di solito meno gravi di quelli dei maschi e con un esordio più tardivo. Screening di deficit di AADC, ADA-SCID e XALD La determinazione dei marcatori 3-O-metildopa (3OMD), adenosina (ADO), deossi-adenosina (d-ADO), C24-lisofosfatidilcolina (C24LPC) e C26-lisofosfatidilcolina (C26LPC) in MS/MS con la stessa analisi e sullo stesso campione già utilizzato per lo SNE (insieme alle acilcarnitine e aminoacidi senza costi aggiuntivi) consente di effettuare lo screening neonatale e la diagnosi precoce per queste patologie.
obiettivo	Diagnosi precoce, in epoca neonatale, dei neonati affetti da deficit di AADC, ADA-SCID e XALD al fine di iniziare un trattamento precoce e migliorare l'outcome dei soggetti affetti.
progetto	Definizione di procedure di laboratorio per lo screening neonatale di AADC, ADA-SCID e XALD con messa a punto / verifica del metodo analitico di primo livello con l'analisi di 3OMD nel DBS in MS/MS (stesso metodo per SNE), definizione dei valori di cut-off e dei test secondo livello (STT) per la riduzione dei falsi positivi. Valutazione dei dati raccolti in anonimo per i marcatori per ADA-SCID (Adenosina ADO e deossi-Adenosina d-ADO) e per XALD (C20, C22, C24, C24LPC, C26LPC), acquisiti con l'attivazione del metodo NeoBase2 Non-Derivatized MSMS kit (Revvity, Turku, Finland) per lo SNE, e definizione dei cut-off. Definizione di STT per la riduzione dei falsi positivi per XALD con l'analisi di C24LPC e C26LPC in UPLC-MS/MS. Definizione del percorso nei neonati positivi allo screening per la presa in carica e l'avvio del trattamento dai CCR che coincideranno con i centri di riferimento per queste malattie già presenti presso l'AOU Policlinico Umberto I e OPBG.

	Attivazione del programma di screening per tutti i nati della Regione Lazio - Informativa e consenso informato forniti ai genitori. - Trasporto e accettazione dei campioni simili a quelli dello Screening Neonatale Estendere l'informativa per includere le LSD. - Fase analitica gestita attraverso il sistema informatico e il LIS già in uso.
indicatori	Percentuale di bambini sottoposti a screening neonatale sul numero di nati vivi Numero neonati affetti identificati Valutazione Performance e Tassi di prevalenza alla nascita dei pazienti diagnosticati Valutazione benefici diagnosi precoce, in collaborazione con il CCR
cronoprogramma	Durata 24 mesi
documentazione	Report annuale di attività

Migliorare l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica della consulenza genetica

Il Coordinamento Regionale della Rete di Malattie Rare ha individuato, soprattutto in relazione alle indicazioni provenienti dalle Associazioni, la necessità di implementare il collegamento con e tra i servizi di genetica attraverso la definizione di un percorso organizzativo regionale.

Il processo di analisi dell'attività ha permesso di individuare alcune aree di intervento relative a:

- percorso, modalità e appropriatezza nella richiesta di consulenza e test genetico;
- verifica della disponibilità del test nella Regione;
- tempistica di completamento del percorso di genetica dalla richiesta alla consulenza, tempistica del test inclusa;
- criteri di qualità della risposta;
- sostenibilità dell'attività dei centri di genetica collegati ai COMR.

premessa	Il ruolo della consulenza genetica e dell'esecuzione del test è centrale nel percorso di diagnosi di malattia rare, su cui spesso si concentrano le aspettative delle famiglie, per cui la trasparenza nell'organizzazione dei processi, la qualità e la tempistica sono aspetti determinanti per assicurare l'equità di accesso e l'efficienza della Rete.
obiettivo	Strutturazione di un network tra i servizi di genetica collegati ai COMR e approvazione di linee di indirizzo regionali
progetto	Definizione del percorso dalla richiesta di consulenza clinica alla valutazione: - appropriatezza della richiesta con indicazione di specifiche informazioni e di priorità; - consenso informato unificato a livello regionale con indicazione della tempistica; - percorso proattivo all'interno del percorso; - criteri di qualità e omogeneità del percorso. Network dei servizi di genetica in grado di: - anagrafe degli esami di genetica disponibile sul sito regione; - integrazione per consentire la sede con risposta più tempestiva. Implementazione dell'attività dei servizi di genetica al fine di ridurre la tempistica del percorso
indicatori	Stesura e Approvazione del Documento Regionale di indicazioni operative Disponibilità dell'anagrafe degli esami di genetica Consenso informato unico regionale Tempistica del percorso di genetica
cronoprogramma	Approvazione delle indicazioni operative regionali entro 31 dicembre 2024 Implementazione della tempistica 24 mesi
documentazione	Linee di indirizzo regionali Report annuale dell'attività del percorso di genetica con relativa tempistica

Rivalutare i pazienti affetti da malattie genetiche non diagnosticate con tecniche di sequenziamento massivo parallelo

premessa	Le malattie rare, definite secondo gli standard europei come condizioni che colpiscono meno di 5 individui ogni 10.000, sono un gruppo eterogeneo di condizioni cliniche nella maggior parte dei casi interessano l'età pediatrica e in circa l'80% hanno una causa genetica. Pur nella peculiarità che caratterizza le circa 8.000 malattie rare ad oggi descritte (numero in costante aumento con circa 100 nuove condizioni descritte ogni anno), i pazienti e le loro famiglie condividono bisogni assistenziali e sociali comuni. Nonostante la rivoluzione tecnologica alla quale abbiamo assistito negli ultimi anni, nel 6% dei pazienti affetti da malattia rara globalmente e in circa la metà dei pazienti affetti da quadri sindromici con deficit cognitivo non è ancora oggi possibile identificare la causa della malattia
obiettivo	Incrementare il numero di pazienti nei quali possa essere individuata la causa genetica della patologia
progetto	Il progetto prevede la rivalutazione della casistica relativa a pazienti nei quali, pur essendo stato identificato un quadro riconducibile ad una malattia rara su base genetica, utilizzando gli approcci convenzionali, non è stato possibile individuare il difetto molecolare. I pazienti verranno rivalutati presso i Centri regionali sotto il profilo clinico e saranno sottoposti ai test genomici
indicatori	Percentuale di pazienti sottoposti a rivalutazione mediante nuovi approcci NGS N. pazienti nei quali è stato possibile giungere una diagnosi Valutazione benefici diagnosi e verifica percorsi assistenziali attivati
cronoprogramma	Durata 24 mesi
documentazione	Report annuale di attività

Realizzazione del Registro delle Malattie Rare

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 dedica una sezione alla necessità di implementare il flusso informativo al fine di renderlo omogeneo sul territorio nazionale e indicando alcuni principi relativi alla maggiore integrazione dei sistemi informativi, integrazione dei sistemi di codifica disponibili, collegamento con le informazioni presenti nei registri ERN.

Il Piano Regionale di Rete prevede l'evoluzione del sistema SIMaRaL verso un Registro delle Malattie Rare, in conformità con l'Accordo ex art. 9, cc 1 e 3, Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sul "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" (Rep. atti n. 121/CSR), integrando i flussi disponibili per la programmazione e il monitoraggio dei percorsi assistenziali.

premessa	Il Dipartimento Epidemiologia del Servizio Sanitario Regionale collabora all'attività di programmazione sanitaria regionale e produce il programma di valutazione degli esiti e gestisce numerosi registri di patologia. per cui si occuperà di un Regolamento Normativo per la gestione dei dati sensibili, dell'assetto organizzativo e delle modalità di funzionamento del registro attraverso la definizione l'archiviazione informatizzata in maniera continuativa e sistematica di raccolta, elaborazione dei dati personali, amministrativi e sanitari.
obiettivo	Sviluppo e attivazione di un Registro Regionale delle Malattie Rare con integrazione dei flussi informativi provenienti da Sistemi Informativi regionali (es Sistema informativo Screening neonatale (Det. 173/2019)
progetto	Definizione di un Regolamento Normativo per la gestione dei dati sensibili

	Definizione tracciato record con inserimento dei codici Orphanet e specifiche funzionali del nuovo SIS, integrato con gli altri flussi informativi sanitari correnti, anche allo scopo di valutare i percorsi diagnostici/terapeutici dei pazienti affetti da MR a diversi livelli di assistenza, quantificando il ricorso a prestazioni sanitarie di ricovero e/o specialistiche e il consumo di farmaci; Creazione di una piattaforma web con accesso controllato per l'inserimento e la lettura dei nuovi dati da parte dei centri. Sviluppo di funzionalità d'inserimento automatico dei dati attualmente presenti nel Si.Ma.Ra.L Validazione Verifica della completezza dei dati registrati nel nuovo sistema. Controllo sulla qualità delle informazioni trasmesse dai centri. Revisione della piattaforma web per eventuali correzioni e modifiche. Supporto per una selezione di centri per il test del nuovo sistema. Attività a regime Archiviazione e elaborazione dei dati del registro MR. Stesura periodica di una reportistica sulle stime di prevalenza e incidenza delle diverse malattie rare. Adempimento del debito informativo nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare al Ministero. Rilascio della piattaforma web a tutti i centri di MR. Supporto ai centri per l'utilizzo della piattaforma web. Supporto per l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare. Definizione e sviluppo di indicatori di esito e processo. Creazione di pagine ad hoc nel P.Re.Val.E. per la pubblicazione di dati aggregati. Produzione di una reportistica periodica sui percorsi diagnostici/terapeutici dei pazienti affetti da MR. Controllo qualità dei dati Definizione dei criteri per l'individuazione degli standard di qualità. Confronto tra i dati trasmessi nel registro MR e altri SIS (Sistema informativo ospedaliero, Sistema Informativo dell'Emergenza Sanitaria, Sistema Informativo dell'Assistenza Specialistica, Sistema Informativo dei Farmaci).
indicatori	Attivazione del Registro integrato dei flussi informativi
cronoprogramma	Durata 24 mesi
documentazione	Report sulle stime di prevalenza e incidenza delle diverse malattie rare, gruppi di malattie rare con attenzione ad eventuali differenze per area geografica Report annuale in un'area dedicata all'interno del sito P.Re.Val.E.

Sviluppo dei Percorsi di Continuità

Le Associazioni hanno più volte evidenziato la necessità di una migliore connessione tra i COMR e i servizi di prossimità, che ancora presentano una frammentazione nell'accesso al territorio, sia per le attività amministrative che per quelle assistenziali. Al fine di definire percorsi strutturati che assicurino la continuità assistenziale, sono in corso diverse azioni sulle seguenti linee di attività:

- progetti del PNRR nelle varie missioni relativi a:
 - evoluzione del Fascicolo Sanitario Elettronico 2.0;
 - piattaforma informatica "Interconnessione COT" per il processo di Transitional Care;
 - telemedicina con al centro le funzioni di telecooperazione, teleconsulto e telemonitoraggio;

- facilitazione amministrativa per cittadini e caregiver relativa a:
 - inserimento telematico del “certificato medico introduttivo” nella piattaforma INPS;
 - invio della certificazione per la esenzione alla ASL di riferimento;
- implementazione del coordinamento nei COMR attraverso:
 - istituzione di board multidisciplinari per macroarea di patologia includendo i Professionisti dei Centri Spoke;
 - inserimento nei board della figura dello psicologo;
 - disponibilità di care manager con segreteria organizzativa;
- sviluppo di una metodologia omogenea e di facilitazione per l’acquisizione di farmaci, presidi e ausili.

La linea progettuale finanziata è finalizzata a:

- *istituire un Punto Territoriale per le Malattie Rare;*
- *percorsi di continuità assistenziale:*
 - o disponibilità di una scheda personalizzata di emergenza, in attesa del completamento del FSE 2.0;
 - o strutturazione e collegamenti del percorso di transizione.

istituire un Punto Territoriale per le Malattie Rare;

L’accoglienza garantisce l’equità di accesso quando è in grado di offrire informazioni, indicazioni e connessioni proattive tra i servizi; è stata, quindi, rilevata la necessità di istituire un punto territoriale con una figura di riferimento aziendale per le Malattie Rare.

premessa	La concentrazione dei COMR in poche strutture per la disponibilità di competenze e di esperienza richiede l’individuazione, a livello di ASL, di almeno un punto territoriale di accesso e l’identificazione di una figura professionale di riferimento in grado di sviluppare la continuità del percorso con il collegamento con i servizi di prossimità, anche attraverso la COT Aziendale.
obiettivo	Individuazione di un punto di accesso e di una figura di riferimento (Care Manager) per le malattie rare in ciascuna Azienda ASL, inserita nel Coordinamento Regionale
progetto	Individuazione di un punto di accesso aziendale per le malattie rare Individuazione del Care Manager con le seguenti funzioni: - collegamento con il Case Manager del Centro di Riferimento per la presa in carico dei propri residenti; - collegamento con MMG/PLS e specialisti per ricevere segnalazioni di casi di sospetta malattia rara o condizioni non definite da indirizzare al Centro Malattie Rare più idoneo; - collegamento funzionale con la COT Aziendale per l’attivazione dei servizi territoriali, socio-sanitari e sociali di prossimità, delle reti integrate, dei percorsi riabilitativi e di cambio di setting; - disponibilità di una anagrafe dei servizi aziendali; - attivazione e monitoraggio dei processi proattivi per la facilitazione delle attività amministrative per via telematica e per l’accesso ai servizi o a farmaci, presidi ausili - collegamento con gli sportelli esenzione per patologia/esenzione per malattie rare.
indicatori	Istituzione del punto di accesso Individuazione Care Manager aziendale Numero di accessi e invio e ricezione ai e dai COMR
cronoprogramma	Completamento dei processi entro 31 dicembre 2024
documentazione	Audit Aziendale periodico sulle malattie rare con il coinvolgimento di MMG/PLS Report annuali di attività

predisporre una scheda di emergenza

In questa fase di completamento del FSE 2.0 è stata individuata la necessità di dotare le persone, e i loro caregiver, di uno strumento pratico, riassuntivo del quadro clinico, per migliorare la qualità e la tempestività della gestione in emergenza/urgenza dei pazienti affetti da Malattia Rara.

premessa	L'accesso immediato ad informazioni cliniche specifiche permetterà, al personale sanitario in emergenza/urgenza, una corretta e sicura gestione del percorso diagnostico terapeutico.
obiettivo	Predisposizione della "Scheda Malattie Rare Emergenza" – SMRE
progetto	La SMRE è predisposta da Centri accreditati e contiene: • Anamnesi/Problematiche Cliniche Specifiche Da Considerare In Emergenza/Urgenza • Esami Diagnostici Da Eseguire In Emergenza • Terapia Di Base • Terapia In Urgenza • Problemi Medici Cronici • Malformazioni Note • Device Utilizzati • Peso – In Caso Di Paziente Pediatrico Dimensioni/ • Accrescimento • Allergie Note • Manovre da <u>non</u> Eseguire • Possibili Interazioni con Farmaci
indicatori	Numero di schede consegnate
cronoprogramma	Approvazione della scheda entro 30 giugno 2024
documentazione	Scheda SMRE

definire un percorso di transizione

Il percorso di transizione è una problematica di grande significato clinico e sociale per le implicazioni che determina nel cambio di ambiente assistenziale, nella capacità reciproca della persona e del personale di rispondere alle esigenze, nella disponibilità di competenze.

premessa	Il processo di transizione deve garantire il passaggio di competenze attraverso un mantenimento congiunto della continuità assistenziale attraverso collegamenti strutturati
obiettivo	Individuazione dei criteri per la transizione e preparazione di linee di indirizzo regionali
progetto	Il Coordinamento Regionale ha il compito di valutare e di differenziare eventuali tipologie di transizione: - condizioni determinanti il processo relativi alla persona, alla complessità della patologia, e alla evoluzione verso la cronicità - analisi dei volumi per patologia in cui è richiesta la transizione; - individuazione dei centri e delle competenze integrate necessarie per la transizione; - definizione dei percorsi.
indicatori	Stesura ed approvazione di linee di indirizzo regionali; Numero di transizioni entro 31 dicembre 2025
cronoprogramma	Approvazione e Attivazione percorso di transizione entro 31 dicembre 2024
documentazione	Linee di indirizzo regionali Report di transizioni effettuate nell'anno 2025

Potenziare l'informazione e la comunicazione

La disponibilità di informazioni istituzionali semplici, trasparenti e dirette costituisce lo strumento per avvicinare le persone al Servizio Sanitario Regionale, fornendo elementi di conoscenza corretti e prontamente fruibili.

La promozione della salute finalizzata a ridurre i fattori di rischio e a favorire la prevenzione nelle sue varie fasi, e la diagnosi precoce delle patologie rare, sono molto caratterizzate dalla necessità di sviluppare campagne che promuovano corretti stili di vita, e forniscano informazioni sulle campagne di vaccinazione, screening neonatali e percorso nascita, in relazione a quanto previsto dal Piano regionale della Prevenzione 2021-2025 (DGR 970/2021) e dal Piano *"Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita"*, che verrà recepito nella revisione del Piano Regionale della Rete Perinatale.

Il Piano regionale delle Malattie Rare, al fine di migliorare la comunicazione con i cittadini prevede che:

- i COMR siano dotati di una mail dedicata, di un riferimento telefonico attivo per la persona presa in carico e di un percorso aziendale per eventuali accessi non programmati o ricovero d'urgenza presso l'UO che ha in carico la persona;
- ogni Azienda territoriale sia dotata di una mail e di una linea telefonica dedicata per le comunicazioni e le relazioni tra i Centri della Rete e i cittadini, oltre ai loro caregiver.

Le linee progettuali finanziate sono finalizzate a:

- ottimizzazione e aggiornamento dei contenuti web del sito regionale dedicato alle Malattie Rare anche in collegamento con il Registro regionale e con il sito regionale degli screening neonatali
- help line inserita nel numero 116117.

Ottimizzazione e aggiornamento dei contenuti web del sito regionale dedicato alle Malattie Rare

premessa	Ottimizzazione e aggiornamento continuo del sito dedicato alle Malattie Rare della Regione, con l'obiettivo di mantenerlo costantemente rinnovato sia per i professionisti che per il pubblico
obiettivo	Migliorare la qualità delle informazioni, accessibili a Professionisti e cittadini, nel sito web dedicato alle Malattie Rare, attraverso un aggiornamento continuo dei contenuti, coerente con le disposizioni, la normativa, i progetti e gli obiettivi regionali
progetto	Il Dipartimento di Epidemiologia Regionale (DEP) provvederà, in collaborazione con le Aree regionali competenti, alla revisione e all'aggiornamento dei contenuti web del sito, al fine di renderlo efficiente e in linea con la normativa e gli obiettivi regionali. Il sito, anche attraverso materiali plurilingue, prevede sezioni dedicate alla rete professionale e ai cittadini. Il sito contenere informazioni relative a: - COMR, alle loro attribuzioni e alle patologie trattate in ciascuno, indicando le modalità di accesso alle visite, oltre che dare evidenza; - Punti di accesso territoriali; - Reti integrate e loro attività; - percorsi diagnostici, di trattamento, di assistenza previsti per i malati rari; - area dedicata alla ricerca e ai collegamenti con le Reti nazionali e internazionali; - percorsi per il riconoscimento dell'esenzione e della invalidità; - Associazioni; - eventi nazionali e regionali dedicati alle Malattie Rare; - strumenti di proattività verso i servizi sanitari.
indicatori	Aggiornamento trimestrale del sito
cronoprogramma	Durata 24 mesi
documentazione	Newsletter trimestrale di aggiornamento

help line inserita nel numero 116117

premessa	La disponibilità di ricevere informazioni e di essere accompagnati nel percorso all'accesso nella sede idonea costituisce un elemento di qualità del SSR e nel processo di attivazione del DM 77 la centrale operativa 116117 rappresenta uno strumento determinante
obiettivo	Funzione informativa e di collegamento dedicata, nell'attività del 116117
progetto	Inserire nell'algoritmo delle attività del 116117 il nucleo di informazioni necessarie ad indirizzare e collegare il cittadino con i servizi dedicati
indicatori	numero di accessi
cronoprogramma	Entro giugno 2025
documentazione	Report di attività

Adottare la formazione sul campo

Il Piano di Miglioramento Annuale nelle Reti Regionali occupa una posizione centrale nei programmi di formazione concepiti per innovare i percorsi dedicati alla formazione gratuita e mirata del personale del SSN. La Regione Lazio, tramite la DGR 178/2024, ha istituito il "Centro di Formazione Permanente in Sanità", delegando la gestione all'IRCCS INMI "Lazzaro Spallanzani". Attualmente, presso questo centro regionale, si sta sviluppando una piattaforma per l'accesso a Corsi FAD, che, seguendo alcune priorità, integrerà i percorsi "blended". Il Coordinamento Regionale definisce gli obiettivi formativi annuali e elabora il progetto formativo. La linea di finanziamento progettuale mira a creare una sezione dedicata alle malattie rare all'interno della piattaforma formativa regionale.

premessa	I percorsi formativi sono lo strumento operativo per la implementazione dei percorsi organizzativi e assistenziali e partono dall'analisi dell'attività, condividono le indicazioni di evidenza e contestualizzano i processi di innovazione
obiettivo	Sezione dedicata nella piattaforma formativa regionale
progetto	Gli interventi formativi prevedono: - predisposizione programmi formativi su screening neonatali e MR in collaborazione con il Policlinico Umberto I – Laboratorio di riferimento regionale per lo SNE; - diffusione delle linee d'indirizzo regionali per le MR e dei PDTA di patologia; - strumenti informativi per MMG/PLS finalizzati al riconoscimento precoce del sospetto diagnostico; - webinar per i COMR, i Care Manager Aziendali e i referenti delle Reti integrate, finalizzati all'integrazione organizzativa e all'omogeneizzazione delle pratiche cliniche; - attività informativa per le persone e i caregiver
indicatori	Attivazione progressiva degli strumenti del sito numero di partecipanti
cronoprogramma	Attivazione di due corsi annuali
documentazione	Report attività formativa

Condividere la ricerca

L'evoluzione delle nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche è continua e travolgente; i cittadini e le Associazioni di pazienti richiedono al SSR di restare al passo con innovazioni sanitarie, per cui è determinante inserire nel piano, un processo di comunicazione e conoscenza delle attività in corso di sperimentazione, comprendete aspettative e valutazioni soggettive delle persone.

Le linee progettuali finanziate sono finalizzate a:

- istituzione della anagrafe della ricerca;
- attivazione di PREMS e PROMS.

istituzione della anagrafe della ricerca

La Rete Regionale delle Malattie Rare costituisce un'opportunità per lo sviluppo al suo interno di un network di ricerca traslazionale, clinica, e organizzativo-gestionale come indicato nel Piano Nazionale della Ricerca Sanitaria

premessa	Il Coordinamento Regionale della Rete vuole promuovere la partecipazione dei nodi della Rete all'attività di ricerca attraverso il ruolo dei Comitati Etici (CE) regionali al fine di valorizzare e accrescere il patrimonio conoscitivo e le capacità ideative
obiettivo	Istituzione della Anagrafe della ricerca
progetto	Predisposizione di una piattaforma in grado di raccogliere le attività di sperimentazione e ricerca approvate dai CE in cui sia contenuta la finalità, la metodologia, i riferimenti scientifici e le modalità di collegamento con i Centri promotori.
indicatori	Attivazione della piattaforma Audit annuale sulla ricerca
cronoprogramma	Attivazione entro il 31 dicembre 2024
documentazione	Report annuale sulla ricerca e sulle sperimentazioni relative alle malattie Rare

attivazione di PREMS e PROMS

L'esperienza della persona e dei suoi caregiver costituisce un fattore determinante per lo sviluppo di azioni di miglioramento della qualità dell'assistenza. I cittadini e le Associazioni sono testimoni di esperienze preziose che l'Amministrazione considera come strumenti di "patient evidence", sull'esempio di quanto già avviene nei processi di HTA, tramite l'utilizzo di Patient Reported Outcomes Initiative (PROMs) e Patient Reported Experience Measures (PREMs).

premessa	L'esperienza del paziente è parte del processo continuo per migliorare i percorsi assistenziali per cui è necessario istituire una metodologia organica e strutturata di acquisizione della valutazione e narrazione soggettiva.
obiettivo	Piattaforma per la somministrazione di PREM e PROMS dedicati
progetto	Il progetto prevede il coinvolgimento dei pazienti nel miglioramento della Rete assistenziale, attraverso la compilazione di un questionario di gradimento dei servizi ricevuti. Le risultanze di tale survey daranno vita a un documento che offrirà una visione d'insieme del sistema delle malattie rare nella Regione, includendo l'interlocutore centrale, che necessita di informazioni valide e attendibili per poter comprendere il funzionamento dell'organizzazione di cui fa parte.
indicatori	Attivazione della piattaforma Audit annuale su PREMS E PROMS
cronoprogramma	Attivazione entro il 31 dicembre 2024
documentazione	Report annuale su PREMS E PROMS

Facilitazione d'accesso a farmaci e ausili per pazienti affetti da malattie rare

Le Associazioni hanno più volte evidenziato la necessità di superare le criticità relative alle modalità di accesso ai farmaci e ausili per i malati rari, per cui è necessario attuare un piano regionale di facilitazione che assicuri un'omogeneità territoriale.

L'obiettivo della seguente linea progettuale è di:

garantire omogeneità e uniformità delle procedure di distribuzione di farmaci e ausili e governo clinico dell'accesso ai farmaci

premessa	Il percorso clinico dei cittadini affetti da Malattie Rare presenta la necessità di risposte alla complessità e cronicità dei bisogni della persona, in particolare nella disponibilità di farmaci e ausili. L'approccio multidisciplinare della continuità assistenziale prevede di riunire le professionalità del COMR, del Care Manager Aziendale e della Farmacia di prossimità per garantire processi condivisi e facilitati
obiettivo	Garantire un accesso appropriato alle terapie farmacologiche e uniformare le modalità di distribuzione dei farmaci e ausili sul territorio regionale alle terapie farmacologiche ed ai Dispositivi Medici (DM) e uniformare le procedure assistenziali, attraverso l'identificazione in ogni ASL di una figura di riferimento della farmacia con il compito di garantire la presa in carico del paziente con Malattia Rara
progetto	Implementazione dell'attività di farmacia con l'individuazione di una figura di riferimento della farmacia, in ogni azienda sanitaria (ASL) e di una figura di riferimento della farmacia con il compito di garantire la presa in carico del paziente e guidarlo nell'accesso al farmaco ed ai DM, fornendo indicazioni ed appoggio proattivo sulla modalità di acquisizione di quanto necessario ed agendo la predisposizione della richiesta di assistenza fino alla fornitura personalizzata dei farmaci. Il progetto consentirà, inoltre, di assicurare una presa in carico dedicata e facilitata: il paziente potrà accedere tramite casella e-mail dedicata.
indicatori	Individuazione di una figura di riferimento della Farmacia in ogni ASL Approvazione delle indicazioni operative regionali entro 31 dicembre 2024
cronoprogramma	Attivazione entro il 31 dicembre 2024
documentazione	Report di attività