

Deliberazione della Giunta Regionale 18 novembre 2024, n. 21-380

Rete regionale malattie rare - aggiornamento indicazioni ai sensi del "Piano Nazionale malattie rare 2023-2026" e del documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 recepiti con D.G.R. 13-8044 del 29 dicembre 2023 ed integrazione della DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004.



Seduta N° 27

Adunanza 18 NOVEMBRE 2024

Il giorno 18 del mese di novembre duemilaventiquattro alle ore 10:45 si è svolta la seduta della Giunta regionale in via ordinaria, in modalità mista, ai sensi della D.G.R. n. 1-8208 del 26 febbraio 2024 con l'intervento di Alberto Cirio Presidente, Elena Chiorino Vice Presidente e degli Assessori Paolo Bongioanni, Marco Gabusi, Matteo Marnati, Andrea Tronzano, Gian Luca Vignale con l'assistenza di Guido Odicino nelle funzioni di Segretario Verbalizzante.

Assenti, per giustificati motivi: gli Assessori

Enrico BUSSALINO - Marina CHIARELLI - Marco GALLO - Maurizio Raffaello MARRONE - Federico RIBOLDI

DGR 21-380/2024/XII

OGGETTO:

Rete regionale malattie rare - aggiornamento indicazioni ai sensi del "Piano Nazionale malattie rare 2023-2026" e del documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 recepiti con D.G.R. 13-8044 del 29 dicembre 2023 ed integrazione della DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004.

A relazione di: (Riboldi), Vignale

Premesso che:

la Regione Piemonte, con D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004, ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare. Il citato provvedimento ha individuato, quali punti della rete, tutti i presidi sanitari regionali che intervengono nei percorsi assistenziali, con gradi di competenza diversi, allo scopo di fornire una corretta diagnosi, la cura più adeguata e la continuità di cura e di assistenza in tutte le fasi della malattia. Si è definita, pertanto, una rete diagnostico-assistenziale diffusa su tutto il territorio regionale;

la suddetta deliberazione ha, inoltre, individuato un Centro Regionale di coordinamento della rete con funzioni di:

- gestione del Registro regionale delle malattie rare,
- coordinamento dei presidi territoriali della rete, anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi,
- promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori,
- collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con altre Regioni,

- collaborazione con le associazioni di volontariato;

la rete piemontese per le malattie rare, delineata nel citato provvedimento, ha sviluppato un modello di organizzativo idoneo a garantire la qualità delle prestazioni assistenziali a favore di pazienti affetti da malattie rare presso istituzioni di eccellenza senza penalizzare la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza. Il modello, in particolare, si è fondato sulla promozione di protocolli diagnostici condivisi, sulla tempestiva diffusione di informazioni sanitarie e legislative al personale coinvolto, ai pazienti ed alle associazioni, e sull'utilizzo del Registro regionale quale strumento di identificazione di criticità, parametro non autoreferenziale di attività di assistenza dei presidi della rete ed indicatore potenziale di investimento di risorse;

la scelta di un modello di rete diffusa, effettuata nel 2004, trae origine da una serie di considerazioni relative all'effettiva organizzazione sanitaria regionale, al miglior utilizzo delle risorse esistenti, unitamente alla necessità di garantire la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza. Un modello a rete diffusa, monitorato puntualmente attraverso il Registro interregionale, per svilupparsi coerentemente al principio di appropriatezza, necessita di due fondamentali elementi: la definizione dei percorsi di salute diagnostico-terapeutici-assistenziali (PSDTA), che rappresentano le linee di indirizzo dei molti e diversi servizi che intervengono nella presa in carico, e l'individuazione, laddove utile, dei Centri esperti, riconosciuti in relazione al PSDTA, ai dati del registro e ad altre caratteristiche definite in seguito.

Tenuto conto che la Regione si è posta in primis l'obiettivo di fornire un'assistenza sanitaria diffusa capillarmente: il "modello Piemonte" ha rappresentato un'esperienza unica in Italia fondato sul principio dell'agevolazione dell'accesso alle strutture di eccellenza per la fase diagnostica ed in grado altresì di favorire il decentramento delle attività terapeutiche e riabilitative presso le Aziende Sanitarie territoriali, soprattutto nel caso di interventi assistenziali non episodici.

Dato atto che dall'aprile 2008 le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta hanno costituito un unico bacino di utenza ed, in associazione, hanno istituito un'unica rete assistenziale e un Centro interregionale di coordinamento per le malattie rare, disciplinato dalla delibera della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414. Congiuntamente è stato realizzato anche un Registro interregionale delle malattie rare.

Richiamata la D.G.R. n.19-13605 del 22 marzo 2010 che ha previsto l'istituzione di referenti aziendali, che costituiscono il punto di riferimento delle diverse aziende per tutte le attività svolte in favore delle persone affette da malattie rare, nonché il collegamento con gli altri interlocutori della rete regionale. I referenti aziendali si avvalgono di gruppi di lavoro aziendali che si costituiscono con l'obiettivo di coordinare gli interventi.

Dato atto che:

- al fine di predisporre i PSDTA (Percorsi di Salute Diagnostici Terapeutici Assistenziali), sono stati, inoltre, sperimentati dei gruppi multidisciplinari di clinici e di altri operatori sanitari esperti nelle diverse patologie (precedentemente ed informalmente denominati Consorzi per le malattie rare). Tali Gruppi Tecnici si sono rivelati funzionali alla definizione dei PSDTA in quanto hanno consentito il confronto tra realtà diverse e la determinazione di obiettivi ed intendimenti comuni;

- con la D.G.R. n. 36-5284 del 29 gennaio 2013, "Rete regionale delle malattie rare: Linee guida per la definizione dei Gruppi Tecnici e dei Centri Esperti", sono stati definiti alcuni principi per orientare l'istituzione e l'attività dei Gruppi Tecnici, quali strumenti utili alla definizione dei

PSDTA - definiti in base al documento Aress 2007 “Raccomandazioni per la costruzione di Percorsi Diagnostico terapeutici assistenziali (PDTA) e Percorsi integrati di cura (PIC) nelle Aziende Sanitarie della Regione Piemonte” e che si configurano quali processi tecnico-gestionali che definiscono gli obiettivi, i ruoli e gli ambiti di intervento aiutando a garantire l’uniformità delle prestazioni erogate e la valorizzazione dei diversi ruoli e competenze che intervengono nel processo;

- con D.G.R. n. 13-8044 del 29 dicembre 2023 è stato recepito l’Accordo sottoscritto, ai sensi dell’articolo 6, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021 n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano - Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, il cui obiettivo è assicurare sul territorio nazionale maggiore omogeneità nella tutela della salute delle persone affette da malattie rare - anche tenendo conto dei modelli organizzativi diffusi nei diversi ambiti regionali e locali - e di garantire il miglioramento della qualità dell’assistenza in linea con l’evoluzione in ambito scientifico e tecnologico;

- l’Accordo suddetto ha approvato il “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” e il documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” che impegnano le Regioni a recepire i documenti con propri provvedimenti e a dare attuazione ai suoi contenuti nei rispettivi ambiti territoriali, ferma restando l’autonomia nell’adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale.

Preso atto che:

- a livello europeo le Raccomandazioni dell’European Union Committee of Expert on Rare Disease (EUCERD) “Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States” pubblicate il 24 ottobre 2011, forniscono indicazioni precise in merito agli obiettivi ed alle caratteristiche dei Centri esperti per le malattie rare;

- la selezione dei Centri di riferimento è stata effettuata dal Ministero della Salute in risposta a una specifica *call* europea e definita in base alla loro maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, coordinata a livello regionale in base alle candidature delle aziende sanitarie e trasmessa alla Direzione Generale della Programmazione sanitaria ministeriale con nota prot. n. 8040 del 08/04/2024 e ratificata;

- l’elenco dei Centri candidati a partecipare alle reti europee di riferimento – sottoposto alla valutazione dell’Organismo nazionale di valutazione e coordinamento e trasmesso alla Regione Piemonte dal Ministero della Salute con nota prot. 16719-30 del 30/05/2016 sono stati definitivamente ammessi ad essere membri effettivi delle ERN, risultando coerenti con i criteri strutturali, organizzativi e di attività definiti a livello europeo e con gli indicatori predisposti da ciascuna ERN e potenzialmente mutabili nel tempo. Questi Centri assumono l’attribuzione di Centro di Eccellenza e sono costantemente sottoposti ad una rivalutazione del loro ruolo, che può essere nuovamente definito, rinnovato o cessato.

I coordinamenti regionali hanno il compito di verificare la partecipazione agli esercizi di monitoraggio periodico effettuati dalle reti ERN.

Ritenuto opportuno:

- di procedere ad un aggiornamento della rete delle malattie rare secondo le indicazioni di cui al “Piano Nazionale malattie rare 2023-2026” ed al documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” recepiti con D.G.R. n. 13-8044 del 29 dicembre 2023, ferma restando l’autonomia nell’adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale, e precisamente:

- di approvare il documento intitolato Rete regionale malattie rare: modello organizzativo e

funzionale”, con cui, in attuazione della DGR n. 13-8044/2023 ed a integrazione della D.G.R. n. 22-11870 del 2 marzo 2004 e smi, di cui all'allegato A), parte integrante e sostanziale al presente provvedimento, si aggiorna la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare definendo un modello organizzativo basato sul principio della diffusione e del decentramento, a garanzia dell'erogazione dei servizi nei luoghi più prossimi al paziente, e coerente con l'evoluzione tecnologica e alle necessità di risposta assistenziale per le Malattie Rare.

Dato atto che:

- il nuovo modello organizzativo prevede, accanto al “Centro di coordinamento regionale Piemonte e Valle d'Aosta”, che mantiene le funzioni già attribuite ex DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004 e smi un aggiornamento del ruolo e delle caratteristiche dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza al fine di ottimizzare i rapporti tra i nodi della rete e la risposta assistenziale;

omissis le risorse finanziarie al fine dello sviluppo del nuovo modello organizzativo sono state individuate con la D.D. n. 1994 del 27/12/2023 -”Attuazione ai fini del riparto delle somme di cui all'Intesa del 24 maggio 2023. Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023- "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Accertamento di euro 2.053.641,00 sul capitolo di entrata 22340 e impegno di euro 2.053.641,00 capitolo di spesa 146340 per le annualità 2023 e 2024 a favore delle ASR”- nella quale è stata accertare la somma di euro 2.053.641,00 sul capitolo di entrata 22340 per ciascuna delle annualità 2023 e 2024, per il finanziamento degli interventi atti ad assicurare sul territorio nazionale maggiore omogeneità nella tutela della salute delle persone affette da malattie rare;

- con la D.G.R. n. 20-8466 del 22 aprile 2024 “Rimodulazione, ai sensi l'art. 9 comma 9 del decreto-legge 18 ottobre 2023, n. 145, conv. in L. 15 dicembre 2023, n. 191, delle risorse del Fondo sanitario 2023 ripartite agli Enti del SSR con D.G.R. n. 9-7070 del 20 giugno 2023”, l'annualità 2023 è stata attribuita all'ASL Città di Torino, in qualità di Centro di coordinamento interregionale Piemonte e Valle d'Aosta, al fine di garantire le attività generali che coinvolgono tutta la rete previste dal presente provvedimento;

- gli oneri finanziari relativi al centro regionale di coordinamento della rete interregionale Piemonte e Valle d'Aosta sono regolati dalla convenzione tra le due Regioni di cui alla D.G.R. 21-8414 del 17 marzo 2008.

Ritenuto di demandare alla Direzione Sanità l'adozione dei provvedimenti di assegnazione delle risorse 2024 alle ASR, in base al carico assistenziale derivante dall'assistenza garantita ai pazienti con malattia rara desumibile attraverso il Registro interregionale delle malattie rare e i flussi informativi esistenti, nonché ogni specifica disposizione attuativa di quanto previsto dal presente provvedimento.

Attestato che, ai sensi della D.G.R. n. 8-8111 del 25 gennaio 2024 ed in esito all'istruttoria sopra richiamata, il presente provvedimento non comporta effetti prospettici sulla gestione finanziaria, economica e patrimoniale della Regione Piemonte, in quanto gli oneri derivanti dal presente provvedimento sono esclusivamente quelli sopra riportati.

Attestata la regolarità amministrativa del presente provvedimento ai sensi della D.G.R. n. 8-8111 del 25 gennaio 2024.

Visti:

- il D.M. n. 279 del 18 maggio 2001 "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";
- il D.P.R. del 7 aprile 2006, recante "Approvazione del «Piano sanitario nazionale» 2006-2008", che fissa gli obiettivi da raggiungere in materia di malattie rare e gli interventi da realizzare per potenziare la tutela delle persone affette, con particolare riguardo alla diagnosi e trattamento, alla ricerca, al miglioramento della qualità della vita, alla realizzazione di programmi di informazione e all'acquisizione di farmaci specifici;
- il D. Lgs. n.38 del 4 marzo 2014, recante "Attuazione della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonché della direttiva 2012/52/UE, comportante misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro", e, in particolare, l'articolo 14 in materia di malattie rare;
- l'Accordo del 10 maggio 2007- Rep. atti n. 103/CSR, che impegna le Regioni a riconoscere centri di coordinamento regionali e/o interregionali che favoriscano il lavoro in rete dei presidi regionali per le malattie rare, ad istituire i registri regionali o interregionali e ad alimentare il registro nazionale delle malattie rare;
- l'Accordo n. 140/CSR del 16 ottobre 2014 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR)";
- l'Accordo del 20 gennaio 2015 - Rep. atti n. 4/CSR, sulla tele-consulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari;
- l'Intesa del 6 agosto 2019 - Rep. atti n. 127/CSR, concernente il "Piano nazionale prevenzione (PNP) 2020-2025";
- l'Intesa del 18 dicembre 2019 - Rep atti n. 209/CSR, concernente il Patto per la salute per gli anni 2019-2021;
- l'Accordo del 17 dicembre 2020 - Rep. atti n. 215/CSR, sul documento recante "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina";
- l'Accordo del 4 agosto 2021 - Rep. atti 124/CSR, recante "Linee di indirizzo per la individuazione di percorsi appropriati nella rete di riabilitazione";
- la L. 175 del 10/11/2021, recante "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani";
- la Legge Regionale n. 4 del 11/04/2012 "Disciplina dei Registri regionali di rilevante interesse sanitario"
- la D.G.R. n. 38-15326 del 12 aprile 2005 "Decreto n. 279 del 18 maggio 2001 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 aprile 1998, n. 124. Integrazione disposizioni";
- la D.G.R. n. 27-12969 del 30 dicembre 2009 "Percorso di continuità assistenziale dei soggetti

affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica”;

- la D.G.R. n. 95-13748 del 29 marzo 2010 “Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da siringomielia-siringobulbia e da sindrome di Chiari”;

- la D.G.R. n. 3-13453 dell’8 marzo 2010 “Sperimentazione del modello a rete per le farmacie ospedaliere che allestiscono preparati galenici magistrali per i pazienti affetti da patologie rare”;

- la D.G.R. n. 20-5817 del 21 maggio 2013 “L.R. 4/2012 – Adempimenti in ordine all’attribuzione della titolarità dei dati dei Registri di patologia”

- la D.G.R. n. 56-4530 del 29 dicembre 2016 “Recepimento dell’Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR)", sancito in sede di Conferenza Stato-Regioni in data 16 ottobre 2014, rep. atti n. 140/CSR”;

- la D.D. n. 347 del 02/03/2022 “Rete regionale delle malattie rare. Progetto per la transizione dalla pediatria alla medicina dell’adulto di persone con patologie rare e complesse”.

DELIBERA

1) di aggiornare la rete delle malattie rare secondo le indicazioni di cui al “Piano Nazionale malattie rare 2023-2026” ed al documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” recepiti con D.G.R. n. 13-8044 del 29 dicembre 2023, ferma restando l’autonomia nell’adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale ed a integrazione della DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004 e smi;

2) di approvare, ai fini di cui sopra, il documento intitolato “Rete regionale malattie rare: modello organizzativo e funzionale”, l'allegato A) al presente provvedimento per farne parte integrante e sostanziale, che definisce un modello organizzativo basato sul principio della diffusione e del decentramento, a garanzia dell’erogazione dei servizi nei luoghi più prossimi al paziente, e coerente con l’evoluzione tecnologica e alle necessità di risposta assistenziale per le malattie rare;

3) di dare atto che il nuovo modello organizzativo prevede, accanto al “Centro di coordinamento regionale Piemonte e Valle d’Aosta”, che mantiene le funzioni già attribuite ex DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004 e smi un aggiornamento del ruolo e delle caratteristiche dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza al fine di ottimizzare i rapporti tra i nodi della rete e la risposta assistenziale;

4) di dare atto che le risorse finanziarie al fine dello sviluppo del nuovo modello organizzativo sono state individuate con la D.D. n. 1994 del 27/12/2023 -”Attuazione ai fini del riparto delle somme di cui all’Intesa del 24 maggio 2023. Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023- "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Accertamento di euro 2.053.641,00 sul capitolo di entrata 22340 e impegno di euro 2.053.641,00 capitolo di spesa 146340 per ciascuna delle due annualità 2023 e 2024. Con la D.G.R. n. 20-8466 del 22 aprile 2024 “Rimodulazione, ai sensi l’art. 9 comma 9 del decreto-legge 18 ottobre 2023, n. 145, conv. in L. 15 dicembre 2023, n. 191, delle risorse del Fondo sanitario 2023 ripartite agli Enti del SSR con D.G.R. n. 9-7070 del 20 giugno 2023”, l’annualità 2023 è stata attribuita all’ASL Città di Torino, in qualità di Centro di coordinamento interregionale Piemonte e Valle d’Aosta, al fine di garantire le attività generali che coinvolgono tutta la rete previste dal presente provvedimento;

5) di dare atto che gli oneri finanziari per l’anno 2024 relativi al centro regionale di coordinamento della rete interregionale Piemonte e Valle d’Aosta sono regolati dalla convenzione tra le due

Regioni di cui alla D.G.R. 21-8414 del 17 marzo 2008;

6) di demandare alla Direzione Sanità l'adozione dei provvedimenti di assegnazione delle risorse 2024 alle ASR, in base al carico assistenziale derivante dall'assistenza garantita ai pazienti con malattia rara desumibile attraverso il Registro interregionale delle malattie rare e i flussi informativi esistenti, nonché ogni specifica disposizione attuativa di quanto previsto dal presente provvedimento;

7) che il presente provvedimento non comporta effetti prospettici sulla gestione finanziaria, economica e patrimoniale della Regione Piemonte, come attestato in premessa.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte, ai sensi dell'art. 61 dello Statuto e dell'art. 5 della L.R. 22/2010.

Allegato

**Rete regionale malattie rare:
modello organizzativo e funzionale**

Assessorato alla Sanità
Direzione Sanità

SOMMARIO

1. INTRODUZIONE E FINALITÀ DEL DOCUMENTO	4
Introduzione	4
Finalità	
2. CONTESTO DI RIFERIMENTO	5
Contesto normativo nazionale e regionale	5
Analisi del contesto dell'attuale rete Interregionale per le Malattie Rare	6
3. EVOLUZIONE DELLA RETE INTERREGIONALE MALATTIE RARE DEL PIEMONTE E DELLA VALLE D'AOSTA	8
Requisiti per i centri di riferimento	8
Requisiti per i centri di eccellenza (Centri ERN)	8
Centro di Coordinamento	9
4. INTERRELAZIONI TRA IL LIVELLO PROGRAMMATARIO REGIONALE E QUELLO ORGANIZZATIVO AZIENDALE	9
5. COORDINAMENTO DELLA RETE E GRUPPI MULTIDISCIPLINARI	10
6. PROGRAMMA TRIENNALE, PIANO ANNUALE E RELAZIONE ANNUALE DI RETE	10
7. MODELLO ORGANIZZATIVO E FUNZIONALE DELLA RETE: NODI ED INTERCONNESSIONI	12
Nodi di Rete e loro connessioni	12
Identificazione dei nodi della rete (Centri di Riferimento)	12
Centri di eccellenza (Centri ERN)	13
Connessioni della rete	13
8. PERCORSI DI SALUTE E DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI, RACCOMANDAZIONI	14
Ruolo dei Centri di riferimento nella gestione dei malati rari	14
Ruolo dei Centri di eccellenza nella gestione dei malati rari	14
Percorsi di salute e diagnostico-terapeutico-assistenziali (PSDTA)	14
Raccomandazioni	15
Telemedicina	15
Obiettivi generali	16
Linee di intervento	16
9. FORMAZIONE DEL PERSONALE	16
Obiettivi generali	16
Linee di intervento:	17
10. COMUNICAZIONE E MODALITÀ DI DIFFUSIONE DELLE INFORMAZIONI	17
11. MONITORAGGIO ED INDICATORI	18
12. RIFERIMENTI DI INTERESSE	19
Normativa nazionale malattie rare	19
Normativa regionale malattie rare	19
Normativa nazionale di riferimento generale	20
Normativa regionale di riferimento generale	20
ALLEGATI	21
Indicatori per la valutazione dell'attività dei centri di riferimento	21

1. INTRODUZIONE E FINALITÀ DEL DOCUMENTO

Introduzione

La presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare in Piemonte e Valle d'Aosta si è storicamente basata su una struttura a rete, come previsto dal DPCM 279/2001. Nel corso degli anni, questo modello è stato ribadito e affinato da diverse normative, inclusa la DGR n.22-11870 del 2.3.2004 che ha istituito la Rete Regionale per le malattie rare, con l'ASL Città di Torino come Centro Regionale di coordinamento e la DGR n.21-8414 del 17.3.2008 che approvato l'accordo tra la Regione Piemonte e la Regione Autonoma Valle d'Aosta per la realizzazione di un Centro Interregionale di Coordinamento per le malattie rare.

L'attuale contesto in continua evoluzione, caratterizzato da progressi scientifici e tecnologici e da un aumento delle patologie croniche, richiede una revisione del modello organizzativo e funzionale della Rete. Le malattie rare, spesso complesse e di lunga durata, richiedono un elevato livello di specializzazione e un'assistenza capillare sul territorio, in grado di fornire un supporto costante ai pazienti e alle loro famiglie lungo tutto il percorso di cura, anche oltre la fase acuta della malattia.

Questa necessità è ulteriormente rafforzata dall'accordo n. 121/CSR del 24 maggio 2023 "Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare".

In particolare con tali atti è stato ritenuto necessario:

- contribuire al miglioramento della tutela assistenziale delle persone affette da malattie rare, anche attraverso l'ottimizzazione delle risorse disponibili;
- ridurre il peso della malattia sulla singola persona e sul contesto sociale;
- migliorare l'efficacia e l'efficienza dei servizi sanitari in termini di prevenzione e assistenza, assicurando equità di accesso e riducendo le disuguaglianze sociali;
- sistematizzare a livello nazionale le iniziative e gli interventi nel campo delle malattie rare al fine di rendere più omogeneo il percorso diagnostico-terapeutico e di presa in carico;
- ribadire la necessità di adottare un modello di sistema integrato, secondo un disegno di rete "multicentrico" e "multidisciplinare", che valorizzi sia il ruolo di competenza specialistica, sia l'integrazione con tutti gli attori della assistenza;
- individuare gli ambiti da implementare e le iniziative da adottare nei settori della ricerca, della formazione e dell'informazione;
- promuovere le attività di monitoraggio e di sorveglianza epidemiologica, potenziando le azioni già previste del registro nazionale delle malattie rare, dei registri regionali e dei flussi informativi istituiti nell'ambito del SSN;

Il modello organizzativo e funzionale della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta mira a garantire una presa in carico dei pazienti più efficace ed efficiente in forma multicentrica e multidisciplinare, allineandosi ai nuovi ruoli e responsabilità definiti a livello nazionale.

Finalità

Il nuovo modello organizzativo e funzionale della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta si propone di raggiungere i seguenti obiettivi generali:

- ♦ **Allineare il modello al quadro nazionale:** garantire la conformità della rete regionale alle disposizioni dell'accordo n. 121/CSR, in forma multicentrica e multidisciplinare.
- ♦ **Ottimizzare la presa in carico:** migliorare l'efficacia e l'efficienza dell'assistenza ai pazienti, attraverso l'adozione di un modello che personalizzi l'assistenza in base alla complessità della patologia e alle competenze specifiche delle Aziende Sanitarie Regionali (ASR).
- ♦ **Qualificare le strutture di riferimento e i centri territoriali:** sfruttare appieno le potenzialità delle strutture Hub per i casi più complessi e qualificare i centri territoriali per garantire una gestione ottimale e capillare delle malattie rare.
- ♦ **Integrare i Centri di eccellenza:** assicurare la piena integrazione dei Centri di eccellenza, che fanno parte o potrebbero far parte delle reti Europee di Riferimento per le Malattie Rare e Complesse (ERN), all'interno della rete interregionale, valorizzandone il ruolo di consulenza e promozione dello sviluppo di percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali e di attività di formazione.

In sintesi, l'evoluzione mira ad ottimizzare il sistema di presa in carico, migliorando l'accessibilità, la qualità e la personalizzazione dell'assistenza per i pazienti affetti da malattie rare in Piemonte e Valle d'Aosta.

2. CONTESTO DI RIFERIMENTO

Contesto normativo nazionale e regionale

La presa in carico dei pazienti affetti da malattia rara ha visto fin dalle origini una strutturazione a rete. L'articolo 2 del Decreto Ministeriale (DM) 279/2001 prevede infatti l'istituzione di una rete volta a prevenire, sorvegliare, diagnosticare e curare le malattie rare.

Il modello "assistenziale a rete" è stato poi ribadito anche in ambiti assistenziali differenti dal DM 70/2015 e dall'Accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 gennaio 2018 che stabiliscono il quadro normativo per la creazione di reti clinico-assistenziali, modelli organizzativi finalizzati a garantire una presa in carico coordinata e continuativa dei pazienti.

La Regione Piemonte ha istituito con la DGR n.22-11870 del 2.3.2004 la Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La Rete coinvolge tutti i presidi sanitari regionali, che partecipano segnalando i pazienti affetti da malattia rara. L'ASL 4 di Torino (ora ASL Città di Torino) è stata individuata come sede del Centro Regionale di coordinamento della Rete. Il Centro ha il compito di gestire il Registro regionale, coordinare i presidi territoriali, promuovere l'informazione e la formazione, e collaborare con l'Istituto Superiore di Sanità, le altre Regioni e le associazioni di volontariato. La DGR ha inoltre stabilito che i tumori rari rientrino nella Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta.

La successiva DGR n. 38-15326 del 12.4.2005 ha istituito un tavolo tecnico-specialistico a supporto del Centro Regionale di coordinamento, con l'obiettivo di migliorare il monitoraggio delle malattie rare in Piemonte attraverso la realizzazione di un registro regionale per l'analisi dei percorsi clinici ed il monitoraggio della spesa.

Il Registro è stato ulteriormente normato dalla Legge regionale n. 4 dell'11.4.2012 - Disciplina dei Registri regionali di rilevante interesse sanitario e dalla DGR n. 20-5817 del 21.5.2013, che ha inoltre attribuito la titolarità dei suoi dati al Centro di coordinamento della rete regionale delle malattie rare.

Con la DGR n.21-8414 del 17.3.2008, la Regione Piemonte ha approvato l'Accordo con la Regione Autonoma Valle d'Aosta per la realizzazione di un Centro Interregionale di Coordinamento per le malattie rare.

La rete per le malattie rare in Piemonte e Valle d'Aosta è stata rafforzata dalla DGR n.19-13605 del 22.3.2010 e dalla DGR n.36-5284 del 29.1.2013, che hanno previsto l'istituzione di referenti e gruppi di lavoro aziendali, oltre a definire linee guida per i Gruppi Tecnici e i Centri Esperti.

In particolare le due DGR evidenziano come la rete per le malattie rare si basi sulla collaborazione tra diversi attori:

- ♦ **Aziende Sanitarie Locali (ASL):** gestiscono la presa in carico territoriale del paziente e della sua famiglia.
- ♦ **Gruppi Tecnici:** definiscono i percorsi di salute e diagnostico-terapeutici e i requisiti per i Centri Esperti.
- ♦ **Centri Esperti:** offrono supporto specialistico nella diagnosi, follow-up e gestione del paziente. Per essere riconosciuti, devono soddisfare requisiti specifici, tra cui esperienza documentata, dotazione strutturale e funzionale adeguata, coinvolgimento attivo nella rete interregionale. La loro valutazione avviene periodicamente, considerando vari aspetti come l'attività clinica, la ricerca e la collaborazione.
- ♦ **Centro di Coordinamento:** monitora l'attuazione dei protocolli, fornisce assistenza e forma gli operatori.
- ♦ **Associazioni dei pazienti:** collaborano attivamente con Centri Esperti e Centro di Coordinamento.

All'interno della rete interregionale Piemonte e Valle d'Aosta? per le malattie rare sono stati individuati specifici percorsi assistenziali:

- La DGR n.27-12969 del 30.12.2009 ha stabilito un percorso per la sclerosi laterale amiotrofica (SLA).
- La DGR n.95-13748 del 29.3.2010 ha definito un percorso per la siringomielia-siringobulbia e la sindrome di Chiari.
- La DGR n.50-5380 del 17.7.2017 ha approvato l'integrazione della Rete per la cura delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) in Piemonte, implementando i Centri Esperti previsti dalla DGR n. 27-27518 del 7.6.1999, affiancati dai presidi periferici."

L'accordo n. 121/CSR del 24 maggio 2023 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano definisce il "Piano nazionale della malattie rare 2023-2026". Il Piano affronta i medesimi ambiti di sanità pubblica e di ricerca del piano precedente 2013-2016, attorno ai quali si svilupperà la pianificazione nazionale nei prossimi anni. E' strutturato in capitoli verticali che includono azioni specifiche e capitoli orizzontali che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali:

- Capitoli verticali: Prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici, Ricerca;

- Capitoli orizzontali: Formazione; Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.

Per ogni capitolo è stata predisposta una struttura standard che include i seguenti elementi: Premessa; Obiettivi;

Azioni; Strumenti; Indicatori.

Il Piano rafforza il raccordo strategico con gli altri piani e documenti di programmazione nazionale che coinvolgono l'ambito delle malattie rare, affinché convergano in maniera efficiente ed efficace, verso obiettivi comuni.

Analisi del contesto dell'attuale rete Interregionale per le Malattie Rare

La revisione della rete si avvale dell'analisi delle oltre 12.000 segnalazioni inserite nel registro delle malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta negli ultimi tre anni, corrispondenti a circa ¼ delle segnalazioni totali¹.

1. Due ASR sommano quasi il 60% delle segnalazioni Regionali
 - Azienda Ospedaliero-Universitaria (AOU) Città della Salute e della Scienza di Torino (che include il presidio pediatrico Regina Margherita): 39% delle segnalazioni;
 - Azienda Sanitaria Locale (ASL) Città di Torino: 19% delle segnalazioni.
2. Le Aziende Sanitarie Ospedaliere (AO) e Ospedaliero-Universitarie (AO Santa Croce e Carle di Cuneo, AOU San Luigi di Orbassano, AO Ordine Mauriziano di Torino, AOU Ospedale Maggiore della Carità di Novara e AOU Santi Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria) contribuiscono cumulativamente per un ulteriore 25%.
3. Infine, le ASL del Piemonte e l'AUSL della Valle d'Aosta segnalano complessivamente il restante 17% dei casi.

I dati attuali, nel confermare la solidità del modello di rete, che ha fondato la Rete delle Malattie Rare fin dalla sua istituzione, suggeriscono l'opportunità di una riformulazione.

Si propone un modello di rete che, considerando le diverse potenzialità di diagnosi e presa in carico delle ASR e le specificità delle patologie, consenta di offrire le migliori prestazioni possibili nelle strutture più vicine al paziente.

Questo modello permette inoltre di valorizzare i Centri di Eccellenza, integrandoli nella rete interregionale come centri di consulenza e formazione per gli operatori e come promotori di Percorsi di Salute e Diagnostico - Terapeutici - Assistenziali (PSDTA).

¹ È stato scelto di utilizzare le segnalazioni relative agli ultimi 3 anni per evitare possibili distorsioni causate da variazioni nell'attività di segnalazione da parte delle singole Aziende nel corso del tempo.

Il modello proposto consente altresì di allineare la rete interregionale per le malattie rare alle direttive dalla DGR n. 1-600 del 19.11.2014 che organizza la rete ospedaliera in centri II livello, I livello e Ospedali base.

Il coinvolgimento delle ASL garantirebbe una ottimale presa in carico territoriale dei pazienti, in linea con la DCR n. 257-25346/2022, che introduce:

- Modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale, con particolare attenzione alla presa in carico domiciliare, particolarmente importante per alcune patologie rare caratterizzate da un maggiore grado di disabilità o da maggiori necessità assistenziali.
- Promozione di una maggiore integrazione tra servizi sanitari e sociali, e tra servizi ospedalieri e servizi territoriali per un approccio olistico alle esigenze dei pazienti, soprattutto quelli più vulnerabili.
- Attivazione di un gruppo di lavoro interaziendale per implementare buone pratiche nella gestione delle cure domiciliari, coordinato da Azienda Zero e supportato da AGENAS che potrebbe fattivamente collaborare con la rete per le malattie rare al fine di garantire una presa in carico che tenga conto delle specifiche peculiarità di questi pazienti verificare se corretto e introdotto da DCR n. 257-25346/2022 .
- Indicatori per monitorare l'efficacia dei servizi.

3. EVOLUZIONE DELLA RETE INTERREGIONALE MALATTIE RARE DEL PIEMONTE E DELLA VALLE D'AOSTA

Il nuovo modello, basato sull'analisi dell'esistente a partire dai dati concreti del registro interregionale e sulle competenze specifiche delle singole ASR, personalizzerebbe l'assistenza in base alla complessità della patologia, all'impegno assistenziale necessario e alla possibilità di offrire le migliori cure possibili il più vicino possibile al domicilio del paziente.

In sintesi, l'obiettivo è quello di evolvere l'attuale sistema, valorizzando le strutture Hub per i casi più complessi e qualificando i centri territoriali. In questo modo si garantirebbe una gestione ottimale e capillare delle malattie rare, migliorando l'accessibilità e la qualità dell'assistenza, con l'obiettivo finale di offrire al paziente le migliori cure possibili, nel luogo più vicino a lui.

Il documento di riordino della Rete Nazionale per le Malattie rare, in attuazione dell'articolo 9 della Legge 175/2021, disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee (ERN). La rete nazionale di assistenza per le persone con malattia rara è composta dall'insieme delle reti regionali e interregionali esistenti e dai loro elementi costituenti.

Centri di coordinamento

Come indicato nell'accordo n. 121/CSR del 24 maggio 2023 i Centri di coordinamento sono individuati dalle Regioni e Province Autonome in base alla propria organizzazione (ad esempio, strutture della Regione, aggregazioni funzionali o articolazioni in capo alla Regione o Provincia stessa, unità operative di aziende sanitarie, altri enti convenzionati, etc.) con prevalenti ruoli di supporto alla programmazione regionale. Essi hanno la finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento delle reti di assistenza per malati rari.

Le Regioni e le Province Autonome, attraverso l'attività dei Centri di coordinamento, e tenuto conto della loro organizzazione complessa come sopra descritta, svolgono i seguenti compiti:

- definiscono le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificano gli strumenti che facilitino i collegamenti tra i Centri e i percorsi organizzativi, per permettere la continuità assistenziale tra Centri e strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara;
- predispongono le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, per esempio: la selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, la valutazione dei trattamenti essenziali, la realizzazione di particolari strutture, funzioni o attività definite dalla regione di interesse per le malattie rare, la definizione di programmi di screening e il previsto raccordo nazionale, la programmazione di meccanismi di integrazione con le altre reti specifiche presenti a livello regionale, etc.;

- garantiscono la realizzazione del raccordo e l'integrazione con le altre reti (es. tumori rari, trapianti, materno-infantile, cure palliative, cure palliative pediatriche, terapia del dolore, riabilitazione, assistenze domiciliari integrate, etc.) che insistono nello stesso territorio;
 - facilitano il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;
 - monitorano il funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nello specifico contesto regionale e provinciale con particolare attenzione ai percorsi delle persone con malattie ultra-rare;
 - progettano, gestiscono e/o comunque garantiscono il funzionamento dei registri regionali per malattie rare e/o dei sistemi informativi regionali sulle malattie rare, anche attraverso la collaborazione con altre strutture e servizi regionali ed extra-regionali;
 - garantiscono, direttamente o tramite altro servizio specifico deputato, l'attuazione di adeguati flussi informativi sulle malattie rare e l'adempimento dei relativi debiti informativi a livello regionale e nazionale;
 - predispongono e rendono trasparenti i sistemi per la valutazione periodica dell'attività della rete e dei suoi singoli nodi oltre che delle caratteristiche epidemiologiche della distribuzione dei malati rari nel territorio regionale;
 - gestiscono adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale;
 - costituiscono punto di interazione privilegiata con le associazioni d'utenza; partecipano ed eventualmente - organizzano eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.
 - Sono aggregazioni funzionali dedicate a gruppi di malattie rare composte da una o da più unità operative, che possono insistere all'interno di uno stesso ospedale pubblico o privato convenzionato oppure anche in ospedali diversi o servizi di alta specialità pubblici o privati convenzionati parte di Aziende/Enti Sanitarie/i.
- Essi hanno una funzione clinica di diagnosi e definizione del piano di presa in carico del paziente.

Centri di riferimento

I compiti dei Centri di riferimento, come indicato nell'accordo n. 121/CSR del 24 maggio 2023, sono i seguenti:

- predisporre il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara, senza oneri per l'assistito (codice di esenzione R99), ivi compresi gli eventuali accertamenti genetici anche dei familiari, qualora necessari per giungere alla diagnosi nel probando, e valutare il profilo del danno strutturale attuale ed evolutivo del soggetto affetto;
- redigere il certificato di diagnosi di malattia rara, secondo le modalità previste dalla Regione e Provincia di appartenenza e riferito all'elenco delle malattie rare contenuto nell'Allegato 7 del dPCM 12 gennaio 2017, valevole in tutto il territorio nazionale, indispensabile e sufficiente per il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'ASL di residenza;
- definire il piano terapeutico assistenziale personalizzato, con durata massima annuale, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
- effettuare la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento a protocolli, ove esistenti, condivisi con gli altri Centri di riferimento e con il Centro di Coordinamento regionale;
- alimentare i registri ed i sistemi informativi sulle malattie rare attivati a livello regionale;
- partecipare alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione di percorsi assistenziali, all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;
- mantenere e garantire i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita del malato, al fine di permettere la continuità assistenziale e l'effettiva attivazione del piano complessivo di presa in carico, compresa l'assistenza in cure palliative e terapia del dolore;
- collaborare con il Centro di coordinamento regionale e i punti di ascolto regionali per le malattie rare laddove presenti per mantenere rapporti costanti con le associazioni dei pazienti e per diffondere un'informazione appropriata;

I Centri di riferimento sono individuati dalle Regioni e Province Autonome secondo modalità che utilizzano prioritariamente dati oggettivi riguardanti l'attività svolta, le caratteristiche della struttura e del contesto in cui sono inseriti, le linee di programmazione regionale e le caratteristiche specifiche della popolazione servita in relazione alla sua dimensione, alle sue peculiarità epidemiologiche, alla

possibile interazione con altre reti regionali. Rivalutazioni periodiche potranno portare alla conferma o alla revoca di tali Centri, così come all'individuazione di altri Centri.

In questo processo si dovrà conciliare la necessità di una concentrazione della casistica con quella di garantire una copertura territoriale il più possibile uniforme. Inoltre si dovrà privilegiare l'identificazione di Centri che garantiscano la presa in carico di un numero significativo di condizioni, piuttosto che determinare una eccessiva frammentazione dei riferimenti. E', infine, auspicabile l'identificazione degli stessi Centri di riferimento per condizioni che entrino in diagnosi differenziale o prevedano l'utilizzo di risorse comuni.

I criteri utilizzati per la valutazione dei Centri di riferimento sono:

- esperienza clinica per gruppo di malattie rare, definita dal numero di casi seguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;
- garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla malattia rara;
- capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
- coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
- raccordo con le Associazioni di pazienti attive sul territorio.

Centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle reti di riferimento europee <ERN>

Una selezione dei Centri di riferimento, effettuata in risposta a una specifica *call* europea e definita in base alla loro maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, coordinata a livello regionale in base alle candidature delle aziende sanitarie stesse e approvata da parte del Ministero della Salute, costituisce l'elenco dei Centri candidati a partecipare alle reti europee di riferimento (ERN).

Essi sono definitivamente ammessi ad essere membri effettivi delle ERN qualora risultino coerenti con i criteri strutturali, organizzativi e di attività definiti a livello europeo e con gli indicatori predisposti da ciascuna ERN e potenzialmente mutabili nel tempo.

Questi Centri assumono la dizione di Centro di eccellenza proprio per queste loro caratteristiche di maggiore qualità e sono costantemente sottoposti ad una rivalutazione del loro ruolo, che può essere nuovamente definito, rinnovato o cessato. I coordinamenti regionali hanno il compito di verificare la partecipazione agli esercizi di monitoraggio periodico effettuati dalle reti ERN.

I compiti dei Centri di eccellenza, oltre a quelli indicati per tutti i Centri di riferimento, sono i seguenti:

- mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
- facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

Centro di Coordinamento regionale delle malattie rare

Come già indicato dalla DGR n.22-11870 del 2.3.2004 e dalle successive modificazioni e come di seguito specificato il Centro di Coordinamento viene identificato presso l'ASL Città di Torino e svolge, in accordo con l'Assessorato alla Sanità le diverse funzioni della Rete:

- ♦ Definire le caratteristiche organizzative standard per i Centri di riferimento per le malattie rare e stabilire gli strumenti necessari per facilitare la collaborazione tra questi Centri e i percorsi assistenziali dei pazienti. L'obiettivo è garantire una continuità assistenziale fluida tra i Centri specializzati e le strutture ospedaliere e territoriali più vicine al paziente, agevolando l'accesso alle cure.
- ♦ Supportare le politiche e la programmazione regionale sulle malattie rare, ad esempio nella selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, nella valutazione dei trattamenti, nella creazione di strutture e servizi dedicati, e nella definizione di programmi di screening.
- ♦ Garantire l'integrazione con altre reti sanitarie regionali, come quella materno-infantile, pediatrica, delle neuropsichiatrie infantili, trasfusionale, per i tumori rari, i trapianti, le cure palliative e la riabilitazione.
- ♦ Monitorare il funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche a livello regionale e provinciale, con particolare attenzione ai percorsi dei pazienti con malattie ultra-rare.
- ♦ Gestire i registri regionali e i sistemi informativi sulle malattie rare, garantendo flussi informativi adeguati e l'adempimento degli obblighi di comunicazione a livello regionale, nazionale ed europeo.

- Valutare periodicamente l'attività della rete, dei suoi Centri e delle caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nella regione.
- Gestire sistemi di informazione e formazione rivolti a professionisti, pazienti e associazioni, e pubblicare l'elenco aggiornato dei Centri di riferimento.
- Costituire un punto di contatto privilegiato con le associazioni di pazienti e partecipare o organizzare eventi formativi sulle malattie rare.

Inoltre il Centro di Coordinamento gestisce il Registro delle Malattie Rare, che sarà implementato con gli strumenti necessari ad ottemperare alle nuove esigenze di monitoraggio delle patologie rare, interagendo con altri sistemi di raccolta dati, ad includere i sistemi regionali di data-warehouse, implementando nel registro specifiche schede di follow-up, di prescrizione farmaceutica e inserendo le principali informazioni presenti nel registro all'interno del fascicolo sanitario personale dei pazienti affetti da malattia rara.

Centri della rete delle malattie rare

Sulla base dei dati del Registro delle malattie rare e dall'attuale organizzazione della rete ospedaliera e territoriale della regione Piemonte vengono quindi identificati i diversi centri, utilizzando i criteri sottoindicati, i diversi nodi della rete, in quanto Centri che rispondono ai diversi livelli di potenzialità diagnostica ed assistenziale.

Funzioni per i nodi della rete

Le diverse Strutture sviluppano ai vari livelli il "Piano nazionale della malattie rare 2023-2026" per quanto riguarda:

- Capitoli verticali: Prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici, Ricerca;
- Capitoli orizzontali: Formazione; Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.

Vengono di seguito dettagliate le funzioni attribuite ai nodi della rete e le dotazioni richieste.

● **Centri di Presidi Ospedalieri di primo livello**

Queste strutture rappresentano un punto di accesso fondamentale per i pazienti affetti da malattie rare, offrendo una presa in carico coordinata per la gestione dei pazienti diagnosticati sia internamente all'ASR, sia in altre strutture.

○ **Funzioni**

- **Presa in carico territoriale:** si occupano direttamente della gestione dei pazienti sul territorio, coordinando l'accesso ai servizi sanitari e sociali necessari.
- **Continuità assistenziale:** i nodi assicurano la continuità delle cure anche per i pazienti che necessitano di trattamenti specifici a livello territoriale, come terapie infusionali, esami di follow-up, fisioterapia o supporto psicologico.
- **Transizione:** facilitano il passaggio dei pazienti a minore complessità dai centri pediatrici o dalle neuropsichiatrie infantili verso strutture più appropriate all'età adulta, garantendo una continuità assistenziale senza interruzioni.
- **Modelli, PSDTA e protocolli:** procedure definite per la gestione delle patologie rare seguite e della transizione dei pazienti dall'età evolutiva all'età adulta.
- **Dotazioni strumentali e strutturali ed organizzative adeguate,** in relazione ai pazienti trattati

● **Centri di Presidi Ospedalieri di secondo livello**

Queste strutture rappresentano un punto di eccellenza per la presa in carico di pazienti affetti da malattie rare, offrendo competenze specialistiche e tecnologie avanzate.

○ **Funzioni:**

- **Presa in carico di pazienti con patologie complesse:** grazie alla presenza di équipe multidisciplinari, questi centri sono in grado di gestire pazienti con

quadri clinici complessi, garantendo una valutazione e un trattamento completo e personalizzato.

- **Gestione della transizione:** facilitano il passaggio dei pazienti dalle strutture pediatriche a quelle per adulti, seguendo un modello regionale già definito, per assicurare una continuità assistenziale senza interruzioni.
- **Modelli, PSDTA e protocolli:** procedure definite per la gestione delle patologie rare seguite e della transizione dei pazienti dall'età evolutiva all'età adulta.
- **Formazione e ricerca:** questi centri possono svolgere un ruolo attivo nella formazione di professionisti e nella promozione della ricerca sulle malattie rare.
- **Dotazioni strumentali e strutturali ed organizzative adeguate,** in relazione ai pazienti trattati

- **Centri di riferimento regionali**

Queste strutture rappresentano l'eccellenza nella presa in carico di pazienti affetti da malattie rare, offrendo competenze specialistiche e tecnologie all'avanguardia.

- **Funzioni**

- **Presa in carico di pazienti con patologie complesse:** come i nodi di secondo livello, gestiscono pazienti con quadri clinici complessi, garantendo una valutazione e un trattamento completo e personalizzato grazie a équipe multidisciplinari.
- **Gestione della transizione:** facilitano il passaggio dei pazienti dalle strutture pediatriche a quelle per adulti, seguendo un modello regionale definito.
- **Modelli, PSDTA e protocolli:** procedure definite per la gestione delle patologie rare seguite e della transizione dei pazienti dall'età evolutiva all'età adulta.
- **Riferimento per altre ASR di area:** forniscono consulenza specialistica, supporto diagnostico avanzato e accesso a procedure specifiche ad altre Aziende Sanitarie di area.
- **Formazione e ricerca:** svolgono un ruolo attivo nella formazione di professionisti e nella promozione della ricerca sulle malattie rare.

- **Dotazioni**

- **Équipe multidisciplinari e multiprofessionali:** team multispecialistici e multidisciplinari.
- **Dotazioni strumentali e strutturali adeguate** in relazione ai pazienti trattati (es. centri per la genetica, per la diagnostica di laboratorio di secondo livello, centri trapianto, apparecchiature per diagnostica per immagini avanzata).
- **Competenze ultra-specialistiche:** expertise e tecnologie all'avanguardia in specifici ambiti delle malattie rare.
- **Capacità di consulenza e formazione:** risorse per offrire supporto e formazione ad altre ASR.
- **Riferimento per altre ASR regionale:** forniscono consulenza specialistica, supporto diagnostico avanzato e accesso a procedure specifiche ad altre Aziende Sanitarie Regionali.

- **Centri di eccellenza**

I Centri di Eccellenza svolgono un ruolo cruciale nella gestione dei malati rari affetti da specifici gruppi di patologie rare, agendo come punti di riferimento per l'intera rete regionale e garantendo l'accesso alle più recenti conoscenze e pratiche cliniche a livello europeo.

- **Funzioni**

- **Condivisione delle conoscenze:** i Centri di eccellenza hanno il compito di trasferire le conoscenze acquisite a livello europeo, attraverso la loro partecipazione alle Reti ERN, agli altri Centri della rete regionale. Questo avviene attraverso la predisposizione e il coordinamento di Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) e di raccomandazioni regionali.
- **Formazione:** in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete, i Centri di Eccellenza organizzano e partecipano ad attività di formazione specifica per gli operatori sanitari coinvolti nella gestione dei malati rari,

migliorando le competenze e l'aggiornamento professionale di tutti gli attori della rete.

- **Consulenza specialistica:** i Centri di Eccellenza facilitano l'accesso a consulenze specialistiche per i casi complessi, utilizzando piattaforme di telemedicina come il Clinical Patient Management System (CPMS).
- **Coordinamento della ricerca:** in collaborazione con gli altri nodi della rete, i Centri di Eccellenza coordinano le attività di ricerca sulle malattie rare afferenti all'ERN di appartenenza. Questo ruolo favorisce la partecipazione attiva della Regione a progetti di ricerca internazionali e l'accesso a nuove terapie e trattamenti innovativi.

○ **Dotazioni**

- **Connessione con le ERN:** afferenza e partecipazione attiva alle Reti Europee di Riferimento
- **Competenze specialistiche:** presenza di expertise e tecnologie avanzate per la diagnosi, il trattamento e la presa in carico di pazienti affetti da malattie rare. Le specifiche aree di competenza sono definite dalle ERN di cui fa parte il Centro.
- **Piattaforme di telemedicina:** accesso agli strumenti di consulenza a distanza messi a disposizione dalle ERN.
- **Dotazioni per il coordinamento delle attività di ricerca:** infrastrutture e risorse adeguate per condurre e coordinare attività di ricerca clinica e traslazionale sulle malattie rare e strumenti e piattaforme per facilitare la comunicazione e la condivisione di dati e conoscenze con gli altri nodi della rete.

Requisiti per i nodi della rete

Vengono di seguito dettagliate i requisiti dei nodi della rete.

a. Centri di Presidi Ospedalieri di primo livello

- a. *percentuale di pazienti diagnosticati e presi in carico (come evidenziato dalle segnalazioni nel registro delle malattie rare) inferiore al 4% del globale;*
- b. *capacità di presa in carico di patologie a maggiore prevalenza e minore complessità diagnostica e gestionale;*
- c. *gestione diretta della presa in carico territoriale;*

b. Centri di Presidi Ospedalieri di secondo livello

- a. *numero elevato di pazienti diagnosticati e presi in carico (come evidenziato dalle segnalazioni nel registro delle malattie rare) percentualmente superiore al 4% e inferiore al 15% del globale;*
- b. *capacità di presa in carico di patologie a maggiore complessità diagnostica e gestionale;*
- c. *presenza di competenze multidisciplinari e di maggiori dotazioni strumentali e capacità terapeutiche;*
- d. *presenza dei criteri strutturali necessari per la partecipazione alle Reti ERN.*

c. Centri di riferimento regionali

- a. *numero molto elevato di pazienti (percentualmente uguale o superiore al 15% del globale) e di patologie complesse segnalate nel Registro MR;*
- b. *capacità di presa in carico di patologie a bassissima prevalenza*
- c. *presenza di criteri strutturali, organizzativi e competenze di multidisciplinarietà che garantiscono una presa in carico dei pazienti a maggiore complessità ed alta intensità di cura;*
- d. *presenza dei criteri strutturali necessari per la partecipazione alle reti ERN*

Requisiti per i centri di eccellenza (Centri ERN)

- a. *presenza di tutti i requisiti dei nodi di riferimento di secondo o di riferimento regionali ;*
- b. *partecipazione ad una o più delle reti ERN;*

4. INTERRELAZIONI TRA IL LIVELLO PROGRAMMATARIO REGIONALE E QUELLO ORGANIZZATIVO AZIENDALE

Il modello di governance della Rete delle Malattie Rare esprime con chiarezza le interrelazioni tra il livello programmatario regionale e quello organizzativo-gestionale delle Aziende Sanitarie Regionali. In particolare, viene garantita la massima coerenza tra gli indirizzi della programmazione regionale in materia di malattie rare, gli obiettivi della Rete e le attività delle Aziende Sanitarie Regionali.

Spettano in particolare alla Regione la programmazione dei servizi e delle attività destinate alla tutela della salute delle persone affette da malattie rare, la definizione dei criteri di finanziamento, l'indirizzo nei confronti delle Aziende Sanitarie Regionali, anche in relazione al controllo di gestione e alla valutazione della qualità delle prestazioni erogate. Il Centro di Coordinamento ha il compito di coordinare le Aziende Sanitarie Regionali, garantendo l'efficacia e l'efficienza della Rete; inoltre, monitora i dati provenienti dal registro per individuare eventuali anomalie e fornire informazioni utili per una corretta programmazione assistenziale a livello Regionale.

Le Aziende Sanitarie, a loro volta, garantiscono l'organizzazione e la gestione delle attività relative alla Rete delle Malattie Rare, in coerenza con la programmazione regionale e gli obiettivi definiti a livello centrale.

In sintesi: il modello di governance assicura una chiara divisione dei ruoli e delle responsabilità tra Regione, Centro di Coordinamento e Aziende Sanitarie Regionali, al fine di garantire una gestione efficace ed efficiente della Rete delle Malattie Rare, nel rispetto degli indirizzi programmatori regionali e degli obiettivi di tutela della salute dei pazienti.

5. COORDINAMENTO DELLA RETE E GRUPPI MULTIDISCIPLINARI

Il coordinamento della rete è posto in capo al Centro di Coordinamento sopraindicato che potrà, ove necessario, avvalersi della collaborazione di soggetti esterni per la gestione di specifiche esigenze (es. gestione di specifiche sottoreti, gestione degli screening neonatali, gestione delle interazioni con altre reti regionali o nazionali).

Centro di Coordinamento regionale

Come indicato dalla DGR n.22-11870 del 2.3.2004 e dalle successive modificazioni il Centro di Coordinamento viene identificato presso l'ASL Città di Torino e svolge, in accordo con l'Assessorato alla Sanità le seguenti funzioni:

- definizione delle caratteristiche organizzative standard per i Centri di riferimento per le malattie rare e stabilire gli strumenti necessari per facilitare la collaborazione tra questi Centri e i percorsi assistenziali dei pazienti. L'obiettivo è garantire una continuità assistenziale fluida tra i Centri specializzati e le strutture ospedaliere e territoriali più vicine al paziente, agevolando l'accesso alle cure;
- supporto alle politiche e la programmazione regionale sulle malattie rare, ad esempio nella selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, nella valutazione dei trattamenti, nella creazione di strutture e servizi dedicati, e nella definizione di programmi di screening;
- supporto all'integrazione con altre reti sanitarie regionali, come quella materno-infantile, pediatrica, delle neuropsichiatrie infantili, trasfusionale, per i tumori rari, i trapianti, le cure palliative e la riabilitazione;
- monitoraggio del funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche a livello regionale e provinciale, con particolare attenzione ai percorsi dei pazienti con malattie ultra-rare;
- gestione del registro interregionale e dei sistemi informativi sulle malattie rare, garantendo flussi informativi adeguati e l'adempimento degli obblighi di comunicazione a livello regionale, nazionale ed europeo;
- valutazione periodica dell'attività della rete, dei suoi Centri e delle caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare in Piemonte Valle d'Aosta;
- gestione dei sistemi di informazione e formazione rivolti a professionisti, pazienti e associazioni, e pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento.
- funzione di contatto privilegiato con le associazioni di pazienti e partecipazione o organizzazione di eventi formativi sulle malattie rare.

Inoltre il Centro di Coordinamento gestisce il Registro delle Malattie Rare, che sarà implementato con gli strumenti necessari ad ottemperare alle nuove esigenze di monitoraggio delle patologie rare, interagendo con altri sistemi di raccolta dati, ad includere i sistemi regionali di *data-warehouse*, implementando nel registro specifiche schede di *follow-up*, di prescrizione farmaceutica e inserendo le principali informazioni presenti nel registro all'interno del fascicolo sanitario personale dei pazienti affetti da malattia rara

Secondo quanto previsto dalla DGR n.36-5284 29.1.2013 possono essere attivati gruppi multidisciplinari di esperti il cui compito principale è quello di sviluppare PSDTA o raccomandazioni per patologie rare a maggiore prevalenza o che presentino particolari problematiche diagnostiche o terapeutiche o per affrontare questioni trasversali come la transizione all'età adulta.

I gruppi multidisciplinari e multiprofessionali sono composti da clinici e altri operatori sanitari e coinvolgono tutte le ASR con un numero significativo di casi trattati. Il coordinamento dei gruppi multidisciplinari è in capo, ove presenti, ai Centri Esperti ERN. **NB Descrivere come vengono individuati**

I Gruppi Tecnici definiscono i PSDTA o le raccomandazioni entro due anni dalla loro costituzione, coinvolgendo le associazioni dei pazienti, e li presentano al Centro di Coordinamento ed all'Assessorato alla Sanità per l'approvazione. Inoltre, si occupano dell'aggiornamento periodico dei PSDTA e delle raccomandazioni, della formazione e della ricerca clinica, e, in assenza di Centri

esperti, della diffusione delle conoscenze sulla patologia e della formazione dei professionisti e dei pazienti.

I PSDTA sono fondamentali per ottimizzare la presa in carico del paziente, definire le relazioni di rete e garantire equità di accesso e trattamento.

6. PROGRAMMA TRIENNALE, PIANO ANNUALE E RELAZIONE ANNUALE DI RETE

In coerenza e a supporto degli indirizzi della programmazione regionali, il Centro di Coordinamento della Rete predispone:

- Il Piano di Rete, predisposto dal Centro di Coordinamento sentiti i referenti aziendali per le malattie rare e con la collaborazione di eventuali consulenti. Il piano dovrà svilupparsi a livello triennale in coerenza con gli obiettivi e le finalità previste dal Piano Nazionale Malattie Rare e con le risorse disponibili; il Piano contiene le linee di indirizzo generali della Rete e deve essere approvato dalla Direzione Regionale Sanità.
- il Programma annuale della Rete da presentare per l'approvazione alla Direzione Sanità entro il 31 dicembre con riferimento all'anno successivo, contenente obiettivi e azioni e indicatori per il monitoraggio.
- la Relazione annuale sulle attività svolte, da presentare alla Direzione Sanità entro il 31 gennaio di ogni anno con riferimento all'anno precedente;

Il Piano deve essere sottoposto a revisione periodica, sulla base dell'aggiornamento dei bisogni di salute e delle eventuali criticità, del grado di attuazione degli obiettivi generali di Rete e specifici per ciascuna area clinico assistenziale, prevedendo azioni di miglioramento e relative tempistiche.

Al raggiungimento degli obiettivi generali e specifici concorrono le diverse componenti di Rete a seconda dei relativi ruoli e livelli di responsabilizzazione.

Il sistema di monitoraggio deve valutare, tra altro:

- la corretta erogazione dei LEA;
- l'assistenza erogata a livello globale ed in ciascun setting, con i relativi trend;
- i "percorsi" dei pazienti nei diversi setting, con approfondimenti per specifiche patologie traccianti ed i relativi contributi specifici erogati da parte dei diversi attori assistenziali che interagiscono nei PSDTA e nelle raccomandazioni integrate;
- i volumi e gli esiti (
- es. n° di segnalazioni, mortalità);
- l'uso delle risorse e l'impatto delle variazioni di consumi/spesa anche nei diversi setting;
- l'umanizzazione e la soddisfazione dei pazienti e dei familiari.

7. MODELLO ORGANIZZATIVO E FUNZIONALE DELLA RETE: NODI ED INTERCONNESSIONI

L'appropriatezza organizzativa e clinica deve guidare tutto il percorso assistenziale del malato raro, a partire dal sospetto diagnostico fino alla presa in carico delle terapie, ad includere non solo i trattamenti farmacologici, la gestione delle urgenze e il sistema dell'offerta ospedaliera, e la presa in carico territoriale.

Affinché vi sia una adeguata presa in carico e continuità assistenziale è fondamentale una attività coordinata e sinergica di presa in carico fra i tre ambiti assistenziali, ovvero, il territorio, l'emergenza-urgenza, e l'ospedale.

Questo può essere ottenuto concentrando le competenze, in base alle considerazioni espresse in precedenza, e garantendo nel contempo una "rete di prossimità" per i bisogni semplici/frequenti, in modo tale da spostare il malato raro (e le famiglie) solo quando è strettamente necessario; quando possibile invece si devono spostare le informazioni o i professionisti. In tal modo vengono garantite sicurezza/efficacia e alta professionalità a prescindere dalla sede di erogazione delle prestazioni.

Nodi di Rete e loro connessioni

Per favorire l'efficienza della Rete e l'integrazione effettiva tra i vari nodi della stessa, sono messi in atto strumenti che consentano anche la condivisione delle risorse (tecnologiche, di personale ed economiche) nonché il loro utilizzo da parte dei nodi, secondo modalità organizzative flessibili ma ben definite che garantiscano:

- la declinazione e lo sviluppo dei PSDTA a livello locale;
- la presa in carico in forma omogenea delle persone assistite sul territorio regionale;
- l'unitarietà e l'appropriatezza del percorso di cura;
- la qualità dei livelli assistenziali tra i vari nodi della Rete;
- la crescita professionale di tutti gli operatori coinvolti anche attraverso le attività di formazione;
- l'ottimizzazione delle risorse;
- le attività di valutazione, anche attraverso l'audit clinico ed assistenziale;
- l'omogeneizzazione delle capacità di intervento della Rete attraverso l'attribuzione di specifici ruoli e livelli di responsabilizzazione nell'erogazione delle prestazioni ai differenti nodi della stessa, secondo criteri che tengano conto delle esigenze e dei bisogni assistenziali del territorio su cui i nodi insistono e secondo i diversi livelli di competenza descritti al punto 3 - Evoluzione della Rete.

Identificazione dei nodi della rete

Centri di Presidi Ospedalieri di primo livello per le malattie rare

Nelle Aziende Sanitarie Regionali viene individuato un Centro di Presidio Ospedaliero di primo livello per le malattie rare:

- a. ASL di Alessandria
- b. ASL di Asti
- c. ASL di Biella
- d. ASL Cuneo 1
- e. ASL Cuneo 2
- f. ASL di Novara
- g. ASL Torino 3
- h. ASL Torino 4
- i. ASL Torino 5
- j. ASL di Vercelli
- k. ASL del Verbano-Cusio-Ossola
- l. AUSL della Valle d'Aosta

Centri di Presidi Ospedalieri di secondo livello per le malattie rare:

In ogni AO/AOU viene individuato un Centro di Presidio Ospedaliero di secondo livello per le malattie rare:

- a. AO Santa Croce e Carle di Cuneo
- b. AOU San Luigi di Orbassano
- c. AO Ordine Mauriziano di Torino
- d. AOU Ospedale Maggiore della Carità di Novara
- e. AOU Santi Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria

Centri di riferimento regionali per le malattie rare

- a. AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
- b. ASL Città di Torino

Centri di eccellenza (Centri ERN)

CENTRO	ERN
AOU Città della Salute e della Scienza	ENDO ERN
	ERKNET
	ERN LUNG
	ERN Skin
	ERN EuroBloodNet
	ERN EURO- NMD
	ERN ITHACA
	MetabERN
	ERN RARE- LIVER
	ERN TRANSPLANT- CHILD ERN eUROGEN
ASL Città di Torino	ERKNET
	ERN ReCONNET
	ERN RITA
AOU San Luigi - Orbassano	ERN LUNG
	ERN EuroBloodNet
AOU SS Antonio e Biagio e Cesare Arrigo - Alessandria	ERNICA
AOU Maggiore e della Carità di Novara	ERN EURO- NMD

Connessioni della rete

L'integrazione funzionale dei nodi della rete è assicurata attraverso l'implementazione di specifici PSDTA, nonché, raccomandazioni, procedure e percorsi assistenziali, definiti e promossi dal centro di coordinamento, sviluppati dai gruppi tecnici multidisciplinari e multiprofessionali e condivisi tra tutti i nodi afferenti alla rete.

Tali strumenti, condivisi e adottati da tutti i nodi afferenti alla rete, costituiscono un riferimento metodologico fondamentale per garantire l'uniformità degli interventi, la personalizzazione dell'assistenza e l'ottimizzazione della presa in carico del paziente, superando la frammentazione delle cure e promuovendo un approccio integrato e multidisciplinare.

L'integrazione funzionale dei nodi della rete avverrà anche attraverso incontri periodici dei referenti aziendali per le malattie rare.

Connessione della rete a livello nazionale e internazionale

La presa in carico delle malattie rare richiede spesso una stretta collaborazione a livello nazionale e internazionale.

Il referente regionale presso il Tavolo Interregionale delle Malattie Rare svolge un ruolo di armonizzazione fra le iniziative regionali con quelle nazionali.

I Centri di Eccellenza (Centri ERN) garantiscono l'accesso alle più recenti linee guida e raccomandazioni, facilitano la discussione di casi complessi a livello europeo e promuovono la partecipazione dei Centri di Riferimento Regionali a studi internazionali.

8. PERCORSI DI SALUTE E DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI, RACCOMANDAZIONI

Percorsi di salute e diagnostico-terapeutico-assistenziali (PSDTA)

Un approccio basato su “percorsi di salute e diagnostico-terapeutico-assistenziali” (PSDTA), delinea una presa in carico, gestione e valutazione del paziente che integra tutti gli attori dell’assistenza e del welfare: la prevenzione, il domicilio, le cure primarie, la specialistica ambulatoriale, l’assistenza territoriale e quella ospedaliera, le reti della comunità. La costruzione di PSDTA centrati sui pazienti è garanzia di effettiva presa in carico dei bisogni “globali” e di costruzione di una relazione empatica tra il team assistenziale e la persona affetta da malattia rara ed i suoi caregiver di riferimento.

L’approccio appropriato, nell’ambito della rete assistenziale integrata, prevede una presa in carico condivisa e centrata sulla persona. Questa si realizza attraverso l’integrazione dei servizi sanitari e sociali (Distretto, servizi socio-assistenziali, caregiver, ecc.) e una dimensione multiprofessionale e multidisciplinare (MMG, PDLS, specialisti, infermieri, infermieri di famiglia e comunità, ecc.). In questo modello, i diversi attori operano in modo sinergico all’interno di un unico percorso, il PSDTA territorio-ospedale-territorio.

I PSDTA verranno realizzati sul modello del “Manuale metodologico “Linee di indirizzo per lo sviluppo dei Percorsi di Salute e Diagnostico-Terapeutici Assistenziali” approvato dalla Regione Piemonte con la DD n. 1955 2.12.2023

I PSDTA sono principalmente rivolti a gruppi omogenei di patologie con problematiche assistenziali comuni, maggiore complessità organizzativa ed elevato impatto economico sul sistema sanitario regionale.

I PSDTA, debbono prevedere quali elementi essenziali:

- linee guida di riferimento;
- criteri di inclusione dei pazienti;
- modalità di presa in carico e gestione dei pazienti;
- modalità di passaggio tra i vari setting (comprese le dimissioni protette e/o assistite), il relativo timing ed i contenuti informativi indispensabili della relativa documentazione sanitaria;
- modalità operative sottese all’attuazione del piano di assistenza personalizzato;
- flow chart di sintesi del processo;
- indicatori di processo, di esito (ove possibile) ed i relativi flussi informativi, come esemplificati e la loro misurazione;
- la programmazione degli audit interni;
- le azioni di miglioramento.

Nell’ambito dei PSDTA sono presenti e periodicamente verificati, in un contesto multiprofessionale e multidisciplinare, sia nei contenuti che nella loro applicazione, i protocolli e le procedure operative per il passaggio dei pazienti e delle relative informazioni tra i vari setting assistenziali ed in particolare da quelli del territorio a quelli dell’ospedale e viceversa e dall’età pediatrica a quella adulta.

Ai nodi della viene demandato il compito di declinare i PSDTA generali, elaborati a livello regionale, in protocolli operativi e procedure specifiche, tenendo conto delle peculiarità organizzative, strutturali e delle risorse disponibili presso ciascun Centro. Tale processo di adattamento, basato su evidenze scientifiche e best practice, garantirà la piena rispondenza dei PSDTA al contesto locale, assicurando un percorso assistenziale ottimizzato e personalizzato per ogni paziente. In tal modo, si perseguirà l’obiettivo di una presa in carico tempestiva, efficace ed equa, promuovendo la qualità dell’assistenza e migliorando gli esiti di salute per i pazienti.

Raccomandazioni

L’elevato numero di malattie rare (oltre 8000), la loro complessità e la richiesta di continue implementazioni diagnostiche e terapeutiche rendono poco praticabile, nella maggior parte dei casi, lo sviluppo di PSDTA specifici per ciascuna di esse singole malattie.

Si prevede pertanto l’elaborazione di raccomandazioni che fungano da linee guida per patologie con particolari caratteristiche di prevalenza o problematiche diagnostiche e terapeutiche in continua

evoluzione. Le “raccomandazioni” rappresentano un modello più “snello” di linea guida, suscettibile di aggiornamento periodico in conformità con l’evolversi delle acquisizioni scientifiche.

Telemedicina

L'importanza della telemedicina nella cura dei malati rari risiede nella sua capacità di superare le barriere geografiche e organizzative, tipicamente associate alla gestione delle malattie rare. La telemedicina, infatti, facilita la comunicazione e la collaborazione tra i diversi setting assistenziali, consentendo a ospedali, centri specializzati e medici di medicina generale di interagire in modo più efficiente e tempestivo.

Questo si traduce in una presa in carico più efficace e personalizzata per i pazienti, che possono beneficiare di consulenze specialistiche, monitoraggio a distanza e supporto continuo, anche se residenti in aree remote o con difficoltà di spostamento. In definitiva, la telemedicina rappresenta un'opportunità concreta per migliorare la qualità della vita delle persone affette da malattie rare, garantendo loro un accesso più equo e tempestivo alle cure e ai servizi di cui hanno bisogno.

Già nel 2010, la Regione Piemonte ha avviato sperimentazioni nell'ambito della telemedicina per le malattie rare, adottando sistemi di telemonitoraggio per pazienti affetti da insufficienza respiratoria in età evolutiva e, successivamente, per pazienti con SLA. La DGR n. 6-1613 del 3.7.2020 e la DGR n. 20-7658 del 6.11.2023 hanno poi ampliato le possibilità di ricorrere alla telemedicina per le malattie rare, includendo televisita, teleconsulto, teleconsulenza medico-sanitaria, teleassistenza e telemonitoraggio.

A livello nazionale, il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026 incoraggia l'adozione di tecnologie innovative per migliorare l'accesso alle cure, aprendo la strada all'utilizzo della telemedicina anche in questo ambito.

Obiettivi generali

La rete per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta si propone di utilizzare la telemedicina per raggiungere i seguenti obiettivi generali:

- Superare le barriere geografiche e organizzative, consentendo ai pazienti di accedere a consulenze specialistiche, monitoraggio e supporto anche a distanza.
- Facilitare la comunicazione e la collaborazione tra i diversi professionisti coinvolti nel percorso di cura del paziente, garantendo una gestione più efficace e personalizzata.
- Ridurre le disparità nell'accesso alle cure tra pazienti residenti in aree diverse o con diverse possibilità di spostamento.
- Ottimizzare l'utilizzo delle risorse sanitarie, riducendo i tempi di attesa e gli spostamenti non necessari.
- Offrire ai pazienti un supporto continuo e personalizzato, favorendo l'aderenza alle terapie e il benessere psicologico.

Linee di intervento

Per raggiungere questi obiettivi, la rete prevede le seguenti linee di intervento nell'ambito della telemedicina:

- **Televisita:** consentire ai pazienti di effettuare visite di controllo o consulenze specialistiche a distanza, riducendo la necessità di spostamenti.
- **Teleconsulto:** facilitare la comunicazione e lo scambio di informazioni tra i diversi professionisti coinvolti nel percorso di cura del paziente.
- **Teleconsulenza medico-sanitaria:** offrire ai pazienti e ai loro familiari supporto e informazioni a distanza, anche per aspetti non strettamente clinici.
- **Teleassistenza:** fornire assistenza a distanza ai pazienti, ad esempio per la gestione di terapie domiciliari o per il monitoraggio di parametri vitali.
- **Telemonitoraggio:** monitorare a distanza i parametri clinici dei pazienti, consentendo un intervento tempestivo in caso di necessità.
- **Formazione a distanza:** organizzare corsi di formazione e aggiornamento per i professionisti sanitari coinvolti nella gestione delle malattie rare, anche attraverso piattaforme online.
- **Supporto psicologico a distanza:** offrire supporto psicologico ai pazienti e ai loro familiari attraverso consulenze online o gruppi di supporto virtuali.

9. REGISTRO INTERREGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Contesto di riferimento del registro

Il Registro per le Malattie Rare, istituito nel 2005 e successivamente disciplinato dalla Legge regionale n. 4 dell'11 aprile 2012, rappresenta un passo fondamentale nel sistema di gestione dei pazienti affetti da queste patologie in Piemonte e Valle d'Aosta, rappresenta un pilastro fondamentale nel sistema di gestione dei pazienti affetti da queste patologie in Piemonte e Valle d'Aosta. Da un lato consente il censimento dei pazienti, dall'altro funge da strumento di interconnessione tra i diversi nodi della rete attraverso l'estensione dei piani terapeutici.

Il registro presenta tuttavia alcune criticità che ne limitano l'efficacia.

Il Registro per le Malattie Rare, pur essendo fondamentale, necessita di un ammodernamento. La sua struttura obsoleta non solo limita l'efficienza della gestione dei dati, ma potrebbe anche compromettere la conformità alla normativa europea GDPR. Un aggiornamento tecnologico è quindi imprescindibile per potenziare sicurezza e privacy dei dati sensibili, raccogliere dati specifici sulle malattie, sull'evoluzione clinica dei pazienti e il monitoraggio della risposta alle terapie.

Attualmente, la raccolta dati non include schede di follow-up clinico o specifiche sulle diverse patologie. Inoltre, è da implementare un'interconnessione con altre fonti informative regionali (es. tracciato C, SDO, tracciato F).

Infine, l'assenza di una connessione con il Fascicolo Sanitario Elettronico limita la visibilità delle informazioni sulla malattia rara del paziente, ostacolando la gestione da parte dei medici di medicina generale e in caso di urgenze ed emergenze da parte del 118 e dei DEA.

Evoluzione del registro

Il Registro delle Malattie Rare necessita di un'evoluzione per rispondere alle attuali esigenze normative, cliniche e di ricerca.

Modifiche evolutive necessarie

1. Espansione e dettaglio dei dati censiti

- **Schede di follow-up clinico:** implementazione di schede dettagliate per monitorare l'evoluzione clinica dei pazienti, la risposta alle terapie e gli eventuali effetti avversi, consentendo una valutazione longitudinale dell'efficacia degli interventi.
- **Informazioni specifiche per patologia:** raccolta di dati clinici, genetici e di laboratorio specifici per ciascuna malattia rara, permettendo analisi più approfondite e una migliore comprensione delle diverse patologie.

2. Miglioramento del sistema di gestione dei piani terapeutici

- **Monitoraggio e valutazione:** implementazione di strumenti per il monitoraggio dell'aderenza ai piani terapeutici e la valutazione degli esiti, consentendo di personalizzare ulteriormente gli interventi e migliorarne l'efficacia.
- **Inclusione nei piani terapeutici di trattamenti non farmacologici:** l'evoluzione del Registro dovrebbe prevedere l'inclusione della gestione di tutti i trattamenti, non solo farmacologici, ma anche quelli non farmacologici come parafarmaci, fisioterapia, dietetici, terapie fisiche e ausili.
- **Accesso al piano terapeutico da parte di tutte le strutture territoriali coinvolte nella presa in carico (farmacie ospedaliere, distretti, etc.):** Garantire l'accesso al piano terapeutico a tutte le strutture territoriali coinvolte nella presa in carico del paziente (farmacie ospedaliere, distretti, ecc.) è fondamentale per una gestione ottimale delle malattie rare. Questa condivisione delle informazioni consentirebbe un approccio multidisciplinare più efficace, facilitando la comunicazione e la collaborazione tra i diversi specialisti. Inoltre, la visione completa del percorso terapeutico, inclusi i trattamenti farmacologici e non farmacologici, favorirebbe una migliore continuità assistenziale e un uso più efficiente delle risorse.

3. Interazione con altri sistemi informativi regionali

- **Record linkage:** l'integrazione dei dati del Registro con altre fonti regionali (tracciato C, SDO, tracciato F) permetterebbe una visione completa del percorso del paziente, una valutazione dell'appropriatezza degli interventi e l'identificazione dei determinanti prognostici e di risposta alle terapie.

- **Connessione con il Fascicolo Sanitario Elettronico (FSE):** l'inserimento delle informazioni cliniche essenziali sulla malattia rara nel FSE faciliterebbe la comunicazione tra specialisti, pediatri di libera scelta e medici di medicina generale e servizi di emergenza, garantendo una presa in carico più efficace e tempestiva.
- 4. Adeguamento delle infrastrutture informatiche e dei software al GDPR**
 - Il miglioramento dell'infrastruttura informatica garantirebbe una gestione dei dati più efficiente, sicura e conforme alla normativa europea GDPR.
 - L'implementazione di misure di sicurezza avanzate permetterebbe una migliore protezione dei dati sensibili dei pazienti garantendo il rispetto della privacy.
- 5. Preparazione dei dati per flussi informativi esterni**
 - **Registro Nazionale Malattie Rare:** la strutturazione dei dati provenienti dal registro in modo da poter fornire facilmente i flussi informativi richiesti dal Registro Nazionale, faciliterebbe l'invio periodico previsto dalla normativa LEA.
 - **ERN:** la predisposizione dei dati per l'invio alle ERN, favorendo la collaborazione internazionale, la ricerca e lo scambio di conoscenze sulle malattie rare riducendo il carico di lavoro che attualmente pesa sugli operatori sanitari dei centri.

Le modifiche evolutive del registro sono finanziate con i fondi Ministeriali dedicati all'applicazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026.

10. FORMAZIONE DEL PERSONALE

La riorganizzazione della Rete per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta riconosce la **formazione continua** del personale medico, infermieristico e di tutte le professionalità sanitarie coinvolte e la **sinergia con l'Università**, come **pilastri fondamentali** per garantire un'assistenza di elevata qualità ai pazienti affetti da patologie rare.

Obiettivi generali

- **Migliorare la qualità e l'efficienza della presa in carico dei malati rari:** investire nella formazione continua e nella collaborazione con l'Università rappresenta un investimento strategico per garantire la sicurezza dei pazienti, ridurre il rischio clinico e ottimizzare l'utilizzo delle risorse disponibili.
- **Favorire una presa in carico integrata e l'integrazione tra ospedale e territorio:** i percorsi formativi mirano a promuovere una collaborazione tra ospedali, servizi territoriali e mondo accademico, assicurando una gestione coordinata e completa del paziente, dalla diagnosi al trattamento.
- **Sviluppare competenze specifiche:** I programmi formativi saranno focalizzati sull'acquisizione di conoscenze e abilità specifiche per affrontare le malattie rare, integrando tecniche di simulazione, aggiornamento continuo e l'inserimento di corsi dedicati nei curricula universitari.

Linee di intervento:

- **Piani di formazione integrata:** saranno predisposti piani formativi specifici per le diverse figure professionali coinvolte nella Rete con particolare attenzione alle esigenze emergenti.
- **Formazione ECM e certificazione delle competenze:** saranno valorizzati e promossi la formazione continua in medicina (ECM) e gli strumenti di certificazione delle competenze, come gli audit clinici e organizzativi sulle malattie rare in ambito specialistico, ospedaliero e territoriale, e a livello della medicina del territorio (pediatri di libera scelta, medici di medicina generale, infermieri di famiglia).
- **Utilizzo di metodologie innovative:** l'utilizzo di metodologie formative innovative, come la simulazione e l'apprendimento basato su casi clinici, sarà incoraggiato per favorire l'acquisizione di competenze pratiche e la capacità di *problem-solving*.
- **Partnership strategica con l'Università di Torino e l'Università del Piemonte Orientale:** saranno rafforzate le collaborazioni con l'Università per integrare corsi specifici sulle malattie rare nei percorsi di laurea in ambito sanitario e per promuovere Master post laurea dedicati ai differenti aspetti delle malattie rare, ad includere le problematiche legate alle terapie e quelle

connesse alla transizione dei pazienti dall'età evolutiva a quella adulta, formando professionisti altamente specializzati e stimolando la ricerca e l'innovazione nel settore.

11. COMUNICAZIONE E MODALITÀ DI DIFFUSIONE DELLE INFORMAZIONI

Per garantire l'efficacia della Rete per le Malattie Rare, è fondamentale una comunicazione interna ed esterna efficace e trasparente. Ciò include l'adozione di modelli condivisi per una comunicazione fluida tra i nodi e gli operatori coinvolti, nonché la diffusione di informazioni chiare e accessibili ai cittadini, ai pazienti e alle associazioni di volontariato.

Il sito web <https://www.malattierarepiemonte.it/> rappresenta il principale sistema di comunicazione verso la popolazione e fra gli operatori, evidenziando quali sono i nodi della rete, i diritti esigibili e rendendo disponibili le raccomandazioni e i PSDTA.

Le associazioni di volontariato rappresentano una risorsa preziosa, grazie alla loro conoscenza diretta delle necessità dei pazienti e alla possibilità di creare un legame empatico e fiduciario. Pertanto, è essenziale promuovere il loro coinvolgimento diretto nei processi di cura.

Per garantire un'efficace collaborazione e un'ottimale presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare, è fondamentale promuovere contatti diretti e regolari tra gli operatori coinvolti nella rete. Incontri periodici, sia in presenza che a distanza, con i referenti aziendali per le malattie rare e all'interno dei gruppi tecnici consentiranno di condividere esperienze, conoscenze e buone pratiche, favorire la discussione di casi clinici complessi, e aggiornare i professionisti sulle ultime novità in ambito diagnostico e terapeutico.

12. MONITORAGGIO ED INDICATORI

Al fine di una corretta gestione della Rete e secondo gli indirizzi della programmazione regionale, questa deve dotarsi preliminarmente, fin dalla sua costituzione formale, di un idoneo sistema di raccolta dati finalizzato alla corretta valutazione e al monitoraggio dei livelli di efficienza, di efficacia, di qualità, di appropriatezza e di sicurezza delle attività svolte e in generale dei risultati raggiunti.

Gli indicatori tengono conto di quanto previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare e dalle indicazioni del Centro Nazionale Malattie Rare e del Comitato Nazionale Malattie Rare. Gli indicatori proposti sono dettagliati in allegato.

Gli indicatori utilizzati e i relativi standard di riferimento, nonché le check list per la valutazione dei PSDTA e delle raccomandazioni, devono interessare tutte le componenti ospedaliere e territoriali della Rete.

I flussi informativi, ad includere quelli presenti nel Registro Interregionale delle Malattie Rare devono essere coerenti agli indicatori utilizzati. Questi ultimi devono essere aggiornati con cadenza almeno triennale, così come gli standard di riferimento e le check list, in quanto tali elementi hanno natura dinamica.

Gli indicatori di primo livello rappresentano indicatori direttamente implementabili sulla base dei flussi informativi disponibili e riguardano la valutazione della Rete negli aspetti più strettamente legati all'ospedalizzazione, nonché sull'uso integrato degli stessi flussi informativi, quali ad esempio le SDO, i tracciati C e i tracciati F che consentono anche una valutazione combinata dell'assistenza ospedale-territorio.

La maggior parte di questi indicatori vengono routinariamente calcolati dai flussi correnti e dal PNE e possono essere utilizzati anche ai fini del monitoraggio della rete per le malattie rare.

Gli indicatori di secondo livello non sono calcolabili direttamente a partire dai flussi informativi correnti ma possono essere implementati attraverso l'uso integrato di sistemi informativi già esistenti, quali ad esempio SDO, con il Sistema Informativo Anagrafe Tributaria e possono altresì essere integrati con ulteriori indicatori proxy della valutazione dell'assistenza territoriale.

È inoltre prevista l'implementazione di apposite schede di follow-up nel registro delle malattie rare al fine di monitorare la presa in carico dei pazienti e gli esiti per gruppi omogenei di patologie.

L'analisi degli indicatori verrà implementata anche grazie all'integrazione del Registro Interregionale delle Malattie Rare all'interno di uno specifico data-warehouse che integrerà i principali flussi informativi sanitari.

Attraverso le attività di audit sono periodicamente verificati, in un contesto multiprofessionale e multidisciplinare, sia nei contenuti che nella loro applicazione, i protocolli e le procedure operative per il passaggio dei pazienti e delle relative informazioni tra i vari setting assistenziali ed in particolare da quelli del territorio a quelli dell'ospedale e viceversa.

I risultati delle attività svolte dalla Rete sono opportunamente monitorati per verificare l'efficienza e l'efficacia della rete stessa nonché la percezione della qualità del servizio reso ai cittadini.

L'attività di monitoraggio e di misurazione dei risultati deve consentire di mettere in evidenza eventuali aree di criticità, a cui vanno rivolte le attività di miglioramento, da sottoporre anch'esse periodicamente a verifica e monitoraggio.

Le attività di audit a livello regionale di Rete sono programmate con cadenza periodica.

13. RIFERIMENTI DI INTERESSE

Normativa nazionale malattie rare

- [DM n. 279 18.5.2001](#) “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”
- [Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281](#), tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.
- [Piano Nazionale Malattie Rare 2013 - 2016](#)
- [Legge n. 167 19.8.2016](#) “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie.”
- [Legge 175 10.11.2021](#) “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani.”
- [Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175](#), tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”.
- [DM 31.5.2023](#) “Istituzione della Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie”

Normativa regionale malattie rare

- [DGR n. 22-11870 2.3.2004](#) “Individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l'ASL 4 di Torino del Centro regionale di coordinamento”
- [DGR n. 38-15326 12.4.2005](#) “Decreto 18 maggio 2001 n. 279 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 aprile 1998, n. 124”. Integrazione disposizioni”
- [DGR n. 21-8414 17.3.2008](#) “Accordo tra la Regione Piemonte e la Regione Autonoma Valle d'Aosta-approvazione dello schema di convenzione per la realizzazione di un Centro Interregionale di Coordinamento per le malattie rare.”
- [DGR n. 27-12969 30.12.2009](#) “Percorso di continuit  assistenziale dei soggetti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica.
- [DGR n. 19-13605 22.3.2010](#) “Referente aziendale e Gruppo di lavoro locale per le malattie rare.”
- [DGR n. 95-13748 29.3.2010](#) “Percorso di continuit  assistenziale dei soggetti affetti da siringomielia-siringobulbia e da sindrome di Chiari”
- [DGR n. 36-5284 29.1.2013](#) “Rete regionale delle malattie rare: Linee guida per la definizione dei Gruppi Tecnici e dei Centri Esperti”
- [DGR n. 50-5380 17.7.2017](#) “Approvazione dell'integrazione della Rete per la cura delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) in Piemonte.”
- [DD 1295/A1413C/2021 13.9.2021](#) “Approvazione “Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) Malattie Emorragiche Congenite (MEC) nella Regione Piemonte”
- [DD n. 347 2.3.2022](#) “Rete regionale delle malattie rare: Progetto per la transizione dalla pediatria alla medicina dell'adulto di persone con patologie rare e complesse”.

Normativa nazionale di riferimento generale

- [DM n. 70 2.4.2015](#) “Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera”.
- [Accordo, ai sensi dell'articolo 4, comma 1, del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281](#), sul documento recante “Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina
- [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 sul documento recante “Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni e servizi di teleriabilitazione da parte delle professioni sanitarie”

- [DM 29.4.2022](#) "Approvazione delle linee guida organizzative contenenti il «Modello digitale per l'attuazione dell'assistenza domiciliare», ai fini del raggiungimento della Milestone EU M6C1-4, di cui all'Annex alla decisione di esecuzione del Consiglio ECOFIN del 13 luglio 2021, recante l'approvazione della valutazione del Piano per la ripresa e resilienza dell'Italia. (22A03098)"

Normativa regionale di riferimento generale

- [Legge regionale n. 4 11.4.2012](#) "Disciplina dei Registri regionali di rilevante interesse sanitario."
- [DGR n. 20-5817 21.5.2013](#) "L. R. 4/2012 - Adempimenti in ordine all'attribuzione della titolarita' dei dati dei Registri di patologia."
- [DGR n. 1-600 19.11.2014](#) "Adeguamento della rete ospedaliera agli standard della legge 135/2012 e del Patto per la Salute 2014/2016 e linee di indirizzo per lo sviluppo della rete territoriale"
- [DGR n. 6-1613 3.7.2020](#) "Prima attivazione dei servizi sanitari di specialistica ambulatoriale erogabili a distanza (Televisita), in conformita' alle "Linee di indirizzo nazionali di telemedicina" (repertorio atti n.16/CSR), ai sensi dell'Intesa del 20 febbraio 2014, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano."
- [DGR n. 17-2318 20.11.2020](#) "DGR. n. 27-6517 del 23 febbraio 2018: Intervento 5) Realizzazione del Centro Servizi di Telemedicina. Approvazione indirizzi per l'attuazione."
- [DGR n. 4-4628 11.2.2021](#) "Approvazione della programmazione relativa: localizzazione dei siti delle Case di Comunità, Ospedali di Comunità e Centrali Operative Territoriali. Proposta al Consiglio regionale"
- [DGR n. 199 22.2.2022](#) "Approvazione della programmazione relativa alle strutture di prossimità ed intermedie nelle Aziende Sanitarie Locali: localizzazione dei siti delle Case di Comunità, Ospedali di Comunità e Centrali Operative Territoriali"
- [DCR n. 257-25346 20.12.2022](#) "Decreto del Ministero della salute 23 maggio 2022, n. 77 (Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale). Recepimento e approvazione del provvedimento generale di programmazione "Assistenza territoriale nella Regione Piemonte."
- [DGR 20-7658 06.11.2023](#) "Approvazione del modello organizzativo per l'implementazione dei servizi di Telemedicina della Regione Piemonte"
- [DD n. 1955 2.12.2023](#) Approvazione del Manuale metodologico "Linee di indirizzo per lo sviluppo dei Percorsi di Salute e Diagnostico-Terapeutici Assistenziali".

ALLEGATI

Indicatori per la valutazione dell'attività dei centri di riferimento

1. Documentata esperienza diagnostica, clinica, assistenziale:
 - Numero di nuove diagnosi ed età dei soggetti (da documentarsi, a regime, tramite analisi dei dati del Registro interregionale e nazionale delle MR);
 - Percentuale di casi diagnosticati provenienti dalla Regione e da altre Regioni (da documentarsi tramite analisi dei dati del Registro interregionale e nazionale delle MR);
 - Numero di casi trattati per gruppo di patologia e classe d'età;
 - Percentuale di casi trattati in ambito regionale e provenienti da altre Regioni da documentarsi attraverso i dati provenienti dai flussi informativi regionali (Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, SDO, prestazioni ambulatoriali, etc.);
 - Per i nodi di riferimento di terzo livello e per i centri di eccellenza verrà anche valutato lo svolgimento di una qualificata attività di ricerca sulle malattie rare, valutata secondo criteri oggettivi condivisi dalla comunità scientifica, con particolare riferimento alla ricerca clinica ed alla sperimentazione di terapie innovative (pubblicazioni, coinvolgimento nell'attività formativa, partecipazione e organizzazione di convegni).
2. Dotazione strutturale e funzionale certificata
 - Per tutti i centri di riferimento
 - servizi per l'emergenza;
 - utilizzo di procedure standard per la valutazione delle tecnologie nell'ambito dell'HTA (Health Technology Assessment);
 - disponibilità di un sistema informativo e di supporto informatico idoneo all'attività da svolgere;
 - disponibilità di organico numericamente e funzionalmente adeguato all'attività da svolgere, con particolare riguardo alla gestione dei gruppi aziendali malattie rare;
 - presenza di funzioni per la valutazione e la gestione del governo clinico, mediante il piano per la gestione del rischio clinico e l'utilizzo di report secondo metodologia strutturata.
 - Per i centri di secondo e terzo livello
 - idonea dotazione, garantita anche mediante il collegamento funzionale tra strutture diverse, di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono laboratori specializzati per la diagnostica patologico-clinica, anatomo-patologica, microbiologica e genetico-molecolare della malattia di interesse e per le specifiche analisi di follow-up;
 - disponibilità di organico numericamente e funzionalmente adeguato alle attività specialistiche da svolgere.