

PIANO REGIONALE MALATTIE RARE 2023-2026 E RIORDINO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

PREMESSA

La Regione Campania è tra le Regioni Italiane ad avere realizzato un proprio Piano Regionale Malattie Rare (DCA 48/2017) che prevede il percorso diagnostico assistenziale del malato raro (PDA), ed è stato poi declinato in una serie di azioni, obiettivi intermedi e finali, indicatori (DCA 61/2018).

Le principali azioni sono state:

- la riorganizzazione della rete regionale, con identificazione di nuovi presidi e/o unità (Units) dotate di qualità strutturali e di personale per gestire gruppi/specifiche patologie rare;
- identificazione di percorsi diagnostico terapeutici e/o protocolli terapeutici per patologie rare ad alta complessità e/o impatto epidemiologico sul territorio campano
- identificazione di tavoli di lavoro per gruppi di patologia (verticali) e tavoli di lavoro per tematiche trasversali all'intera rete, quali ricerca, emergenza, transizione (orizzontali);
- monitoraggio costante del Registro Malattie Rare (parte dell'AREA VASTA - Regione Veneto), e pianificazione di un futuro Registro Regionale M. rare su piattaforma SINFONIA;
- coordinamento delle associazioni presenti sul territorio campano e nazionale, e coinvolgimento di un rappresentante al tavolo di lavoro regionale (commissione malattie rare);
- implementazione della ricerca, anche attraverso bandi competitivi regionali;
- iniziative di formazione e informazione, dedicate a tutte le figure della rete ed alla cittadinanza;
- iniziative di prevenzione, anche attraverso la implementazione di percorsi di screening

L'accordo sancito in Conferenza Stato-Regioni in data 24 maggio 2023 (Rep. Atti n. 121/CSR) ha provveduto ad approvare il "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e il

documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”, per la cui attuazione è stato previsto uno stanziamento di 25 milioni di euro annui a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell’articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, per ciascuno degli anni 2023 e 2024, approvati con successiva proposta di ripartizione. Per l’attuazione del Piano di cui all’oggetto, le regioni interessate devono raggiungere i seguenti obiettivi:

- 1) Recepimento con atto formale del PNMR e del Documento di riordino.
- 2) Approvazione con atto formale dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare.
- 3) Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento appartenenti alla Rete Nazionale MR, con particolare riferimento a:
 - Numero dei pazienti che hanno ricevuto diagnosi di malattia rara in ciascun Centro di riferimento individuato;
 - Numero dei piani terapeutici assistenziali personalizzati, con durata massima annuale e comprendenti i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta dalla specifica malattia rara necessita;
 - Corretta alimentazione del registro nazionale delle MR.

Con Delibera di Giunta Regionale n.556 del 10 ottobre 2023 la Regione Campania ha recepito il **Piano nazionale Malattie rare 2023-2026**, con una serie di azioni e con relativi strumenti ed indicatori di monitoraggio:

Prevenzione Primaria

Diagnosi

Trattamenti Farmacologici

Trattamenti non Farmacologici

Percorsi Assistenziali

Formazione

Informazione

Registri e Monitoraggio della Rete

Alla luce delle priorità identificate nel nuovo Piano Nazionale Malattie Rare, la *mission* del **PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE della REGIONE CAMPANIA (2023-2026)** sarà:

- Riorganizzazione della RETE (su indicazione nazionale): definizione delle Reti ERN (Reti di eccellenza), implementazione dei Centri di Riferimento, Territorio (Decreto Ministeriale 23 maggio 2022 n.77 recepito con DGRC n.682/2022);
- Favorire l'integrazione delle Reti (es: M. rare e rete MEC);
- Sviluppo tecnologico che possa favorire il percorso del malato raro;
- Favorire Prevenzione attraverso implementazione di screening territoriali;
- Favorire la Formazione- Informazione - Ricerca;
- Implementazione di terapie mediche e non mediche per facilitare percorso personalizzato

I principali **strumenti** identificati per dare seguito alle azioni previste saranno:

- Sviluppo di percorsi (PDTA) che seguano la nuova organizzazione (da indicazioni Piano Nazionale);
- Creazione di Nuclei Territoriali (monitoraggio problematiche ADI, riabilitazione, etc), anche in accordo al PNRR ed al Decreto Ministeriale 23 maggio 2022 n.77;
- Coordinamento ed integrazione delle Reti;
- Implementazione di registro regionale MR e teleconsulto nelle malattie rare;
- Monitoraggio e facilitazione percorsi screening;
- Protocolli terapeutici, attivazione di attività di Horizon Scanning;

- Progetti di formazione dedicati a medici base, pediatri, farmacisti, associazioni
- Favorire l'informazione e la comunicazione nella rete e per la cittadinanza

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare, la Commissione Regionale di Esperti in Malattie Rare, la Direzione Generale Tutela della Salute, lo Staff Tecnico-Operativo, la UOD del Farmaco, con il supporto delle UU.OO.DD. 02, 03, 04, 10, 12 e 16 della DG Tutela della Salute, hanno prodotto il presente documento. Allo stesso CCMR viene dato il compito di monitorare le azioni previste dal suddetto Piano.

1. ORGANIZZAZIONE RETE IN ACCORDO CON PIANO NAZIONALE - DEFINIZIONE E COMPITI DEI CENTRI

Centri di Coordinamento regionali-Interregionali

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.

Compiti dei Centri di coordinamento regionali o interregionali

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:

1. 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;
2. 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.;

3. 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;

4. facilitano il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;

5. 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;

6. 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;

7. 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*;

8. 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;

9. 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;

10. costituiscono punto di interazione privilegiata con le associazioni d'utenza; partecipano ed eventualmente organizzano eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.

** riferito ai flussi di certificazione dei Registri regionali, i cui dati confluiscono nel registro nazionale Malattie Rare dell'ISS*

Centri di riferimento per le 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.

Compiti dei Centri di riferimento

I compiti dei Centri di riferimento sono i seguenti:

1. 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;
2. 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;
3. 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*;
4. 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;
5. alimentare i registri ed i sistemi informativi sulle malattie rare attivati a livello regionale;
6. 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;
7. 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;

8. 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;

9. partecipare ai percorsi formativi pre-laurea e post-laurea dei professionisti sanitari per quanto attiene il tema delle malattie rare e promuovere e collaborare a processi di aggiornamento e formazione continua.

** in conformità con gli atti autorizzativi regionali*

Modalità e criteri di selezione dei Centri di riferimento

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.

Criteri per la valutazione dei Centri di riferimento

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

1. esperienza clinica per gruppo di malattie rare, definita dal numero di casi seguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;

2. garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla malattia rara;
3. capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
4. coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
5. raccordo con le Associazioni di pazienti attive sul territorio.

Tutte le attività sopra elencate sono in realtà i requisiti per essere centro ERN

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, certificata a livello regionale e definita 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.

Compiti dei Centri di eccellenza

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

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

2. LA RETE IN CAMPANIA

Organizzazione Specifica Rete Campana - Definizione e Compiti dei Centri

L'assistenza alle persone con malattie rare richiede una molteplicità di competenze, interventi e prestazioni erogate in setting assistenziali diversi (ambiente, ricovero ospedaliero, ambulatoriale, residenziale, semiresidenziale, domiciliare, etc.) e presso servizi spesso anche geograficamente molto lontani tra loro. Tutto ciò implica spostamenti del malato tra più sedi per gli interventi necessari al trattamento e al monitoraggio della sua patologia. Il collegamento tra i vari setting definisce il percorso assistenziale individuale di ciascun utente che dipende dalla complessità dei problemi assistenziali e dei bisogni diversificati di ogni paziente. Con il decreto n. 103 del 28.12.2018, la Regione Campania, ha approvato il Piano Regionale di programmazione della rete ospedaliera ai sensi del D.M. 70/2015 – Aggiornamento di dicembre 2018- nel quale si individua la Rete Regionale Malattie rare, necessaria per facilitare:

- accesso precoce alla diagnosi su tutto il territorio campano;
- una capillare presa in carico dei pazienti su tutto il territorio campano.

Definizione, Compiti e Funzioni: Il modello organizzativo malattie rare in CAMPANIA

Il modello organizzativo campano di malattie rare è rappresentato nella Appendice 1. La riorganizzazione della Rete, così come richiesto dal Piano Nazionale 2023-2026, è riportata nella Appendice 2.

Direzione Generale Tutela della Salute, Staff e UUO/DD

La Direzione Generale Tutela della Salute, con gli Staff 91 e 93, UOD 02 (Prevenzione), UOD 03 (Territoriale), UOD 04 (Ospedaliera), UOD 06 (Farmaco), UOD 10 (Formazione), UOD 12 (Sociosanitaria), UOD 16 (Gestione piattaforme informatiche), ha il compito di definire la programmazione sanitaria alla base delle attività previste per le malattie rare in Regione Campania.

Commissione Regionale

La Commissione Regionale o Gruppo Regionale di Esperti in malattie rare, giusto DD n. 270 del 21/07/2021, ha funzioni di consulenza alla Direzione Generale per programmi e progetti relativi alle malattie rare.

Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Il Centro di Coordinamento malattie rare della Regione Campania, riorganizzato con la DRGC 5/2018, con successiva implementazione DGRC 188/2022, ha compiti definiti dal DM 279/2001, dall' accordo stato regioni maggio 2007, dalla legge 175/2021, e dal Piano nazionale malattie rare 2023-2026 (documento di riorganizzazione della rete).

La Rete Ospedale – Territorio nelle Malattie Rare

In base a considerazioni socio-sanitarie, epidemiologiche, e di distribuzione geografica della popolazione ad oggi censita ed affetta da patologie rare, è stato studiato un modello Hub - Spoke che favorisca un collegamento ospedale territorio.

La rete malattie rare riconosce 12 centri/presidi di riferimento per gruppi e/o singole patologie rare (incluse nell'Allegato 7 del DPCM dei LEA), inclusi:

- Ospedale Cardarelli
- AOU Federico II
- AORN Santobono-Pausillipon-Annunziata
- AORN Ospedale dei Colli
- AOU Università della Campania "Luigi Vanvitelli"
- AOU S. Giovanni di Dio e Ruggi di Aragona
- AORN San Sebastiano di Caserta
- Azienda Ospedaliera S. Pio di Benevento
- AORN San Giuseppe Moscati di Avellino
- Istituto Nazionale dei Tumori – IRCCS Fondazione Pascale
- ASL Napoli 1
- ASL Salerno

Ogni presidio ha un referente aziendale (o un referente scientifico ed uno organizzativo), identificato dal Direttore Generale, che coordinano la rete aziendale multidisciplinare del presidio/centro, per problematiche organizzative e cliniche.

In questi centri/presidi (successivamente definiti come “Centri Hub”), insistono centri riconosciuti dalla commissione europea come centri di eccellenza per gruppi di patologie rare.

Nei presidi ospedalieri ASL e distretti sono individuati centri spoke della rete. La complessità della presa in carico territoriale, anche in accordo con il DM 77/2022, richiede una organizzazione territoriale che possa consentire il monitoraggio ed il collegamento diretto del territorio con i centri Hub della rete, ed allo stesso tempo con la nascente rete territoriale (centrali operative territoriali, casa della comunità, ospedali di comunità, rete emergenza). L'attuale organizzazione prevede un unico referente aziendale, responsabile dell'organizzazione su territori molto vasti e con complessità crescenti. Pertanto, si è ritenuto necessario inserire il referente all'interno di nuclei assistenziali territoriali (NAT) che possano realizzare la presa in carico multidisciplinare, con la realizzazione di piani assistenziali individuali (PAI), il monitoraggio delle problematiche della rete, ed il coordinamento con gli organismi preposti per la risoluzione.

Centri ERN (European Reference Network) – Centri di Eccellenza

Nel marzo 2011 è stata adottata la Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera che ha istituito un quadro giuridico per assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione europea. La direttiva chiarisce le regole di accesso all'assistenza sanitaria in un paese dell'UE diverso dal paese di origine del paziente e specifica le regole per il rimborso. Uno degli obiettivi principali della direttiva è quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), vale a dire reti di centri di expertise e prestatori di cure sanitarie organizzate a livello transfrontaliero. L'articolo 12 della Direttiva identifica nelle malattie rare il settore strategico da cui cominciare; infatti, le reti costituiscono un ottimo modello per superare alcuni dei problemi specifici delle malattie rare: la scarsità dei pazienti, di risorse dedicate e la frammentazione delle competenze.

Tali Reti devono soddisfare criteri e condizioni puntualmente specificati nella Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE). Obiettivo delle Reti di riferimento europee per le malattie rare è facilitare la condivisione di conoscenze, esperienze, ricerca medica, didattica, formazione e risorse, mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi e di eHealth che consentono la mobilità transfrontaliera delle competenze e conoscenze, piuttosto che quella dei pazienti costretti a spostarsi per accedere alle cure non disponibili

nel proprio paese. Le ERN, quindi, hanno lo scopo di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa e nel contempo, superando i problemi specifici riguardanti ciascuna malattia, potranno contribuire a realizzare le economie di scala e l'uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'Unione Europea. Ciascun Stato membro deve però lavorare a livello nazionale per garantire che le Reti siano ben collegate ai sistemi sanitari nazionali, che nel caso dell'Italia significa che ci sia un collegamento concreto con la Rete Nazionale Malattie Rare istituita dal DM 279 del 2001. Sono 24 le Reti approvate, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, che hanno avviato i lavori nel 2016. Dal 1 gennaio 2022 le 24 ERN contano circa 1500 unità negli Stati membri dell'Unione Europea e in Norvegia.

In regione Campania, i centri/presidi riconosciuti nella rete ERN sono (vedi Appendice 2):

- Ospedale Cardarelli
- AOU Federico II
- AORN Santobono-Pausillipon-Annunziata
- AORN Ospedale dei Colli
- AOU Università della Campania “Luigi Vanvitelli”
- AOU S. Giovanni di Dio e Ruggi di Aragona

Centri Hub: Sono rappresentati da unità facenti parte di centri di riferimento (certificatori e prescrittori) e/o centri di eccellenza (ERN)

Ai centri Hub sono assegnati i seguenti compiti:

- Presa in carico ed assistenza per i pazienti in tutte le fasi della malattia (diagnosi, cura, check-up periodici, follow-up, gestione delle complicanze, riabilitazione), utilizzando competenze clinico-laboratoristiche-anatomopatologiche, interne o esterne al centro*;
- Identificazione e gestione di percorsi dedicati a garanzia di tempestiva ed appropriata diagnosi e cura, in regime di ricovero in degenza ordinaria/ Day-Hospital, in regime ambulatoriale e, laddove indicato, in emergenza-urgenza;
- Definizione del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, compresi i trattamenti e i monitoraggi, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta;

- Garanzia della presa in carico dei pazienti in follow-up, direttamente o attraverso collegamento hub-spoke (anche attraverso il sistema regionale di telemedicina), con continua rivalutazione dello stato generale, e conseguente aggiornamento della prescrizione terapeutica;
- Presa in carico dei pazienti inviati in consulenza o cure non disponibili in altri Centri della Regione. A tal fine si potrà prevedere l'utilizzo della telemedicina secondo le modalità che verranno identificate a livello regionale ed aziendale;
- Implementazione di terapie innovative, ATMP (Advanced Therapies Medicinal Products), in accordo con quanto definito dai singoli criteri autorizzativi AIFA;
- Gestione follow-up, complicanze emergenza-urgenza, fase "end stage";
- Prescrizione di preparati galenici officinali e magistrali in considerazione della specifica malattia rara;
- Implementazione di percorsi integrati ospedale- territorio per la somministrazione di farmaci e/o trattamenti non farmacologici in centri Spoke o al domicilio del paziente, per i quali ciò si renda possibile. Tali percorsi possono essere realizzati anche per mezzo di servizi di natura pubblico- privato;
- Promozione di attività di formazione, informazione, ricerca clinica e collaborazione con le Associazioni, in collaborazione con il Centro di coordinamento delle Malattie rare.

I centri hub devono essere parte di una organizzazione aziendale che prevede:

- Referente Aziendale Organizzativo e/o Clinico-Scientifico;
- Network Aziendali e/o Interaziendali Multidisciplinari e Gruppi Multidisciplinari di Malattie Rare (a seconda dei percorsi aziendale/regionali definiti);
- Servizi farmaceutici ubicati internamente alla struttura ospedaliera;
- Certificazione e puntuale aggiornamento del Registro Regionale dei pazienti

Centri Spoke: sono rappresentati da unità facenti parte di centri che non hanno le piene caratteristiche per essere centri di riferimento, ma che garantiscono una presa in carico completa del paziente

I Centri Spoke quindi devono congiungere, in modo ordinato e programmato, l'assistenza ai malati rari anche lontani dalla loro residenza, gli ospedali più prossimi al loro luogo di vita e i servizi territoriali, fino all'assistenza al domicilio del paziente stesso, secondo

l'assetto organizzativo previsto dal DM 77/2022. La rete è composta da nodi che si articolano essenzialmente in due macro-ambiti:

- setting ospedaliero dei Centri di riferimento e ospedali ad essi collegati, e
- setting territoriale, comprendente il distretto, l'ospedale di comunità, le altre residenze non ospedaliere, le case di comunità e il luogo di vita della persona con malattia rara.

A tale riguardo con il DM 77/2022, "Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale", si intende ridisegnare le funzioni e gli standard del Distretto. Per i malati rari è fondamentale il collegamento delle Centrali operative territoriali (Cot) e delle Case della comunità (Cdc) con i centri di riferimento delle malattie rare. Pertanto, nell'ambito della nuova organizzazione dell'assistenza territoriale è auspicabile orientare alcune Case della Comunità hub per la presa in carico del malato raro con una formazione specifica per i professionisti ivi impegnati in modo da facilitare il rapporto tra Centri di riferimento per i malati rari e attività e servizi che se ne devono far carico a livello distrettuale. Questi nodi territoriali o unità territoriali per malati rari potrebbero costituire una rete adatta a fornire una presa in carico territoriale e domiciliare ad alta intensità assistenziale ed avrebbero il compito di orientare le attività per malati rari che si svolgono sul territorio. E' inoltre auspicabile attrezzare alcuni Ospedali di Comunità alla presa in carico temporanea del malato raro in situazioni di particolare complessità e carico assistenziale, di norma supportato dalla famiglia, con un rapporto di e-health diretto con i Centri di riferimento.

Quindi, alla luce del DM 77/2022 la presa in carico degli assistiti affetti da malattie rare prevede:

1. presa in carico multidisciplinare e multiprofessionale tra centri hub e spoke
2. possibilità di gestire i malati rari-fragili attraverso
 - attivazione di servizi di telemedicina
 - accesso con garanzia di priorità presso le Case di Comunità ed ai servizi da esse erogati
 - possibilità di accesso con garanzia di priorità presso gli Ospedali di Comunità

I centri *Spoke* dovranno provvedere a:

- Presa in carico ed assistenza ai pazienti con MR nell'ambito del rafforzamento della risposta di prossimità nel primo inquadramento clinico, con la possibilità di avvalersi della collaborazione strutturata e continuativa dei centri Hub, anche attraverso sistemi di telemedicina/teleconsulto;
- il monitoraggio della terapia;
- Accesso al Registro Malattie Rare;
- Definizione del piano terapeutico personalizzato (concordato con centro hub, solo laddove indicato da uno specifico piano diagnostico terapeutico regionale), compresi i trattamenti e i monitoraggi nonché la prescrizione di preparati galenici officinali e magistrali in considerazione della specifica malattia rara;
- Gestione follow-up, complicanze emergenza-urgenza, fase "end stage";
- Promozione di attività di formazione, informazione, ricerca clinica, collaborazione con associazioni, in condivisione con i Centri Hub ed il CCMR.

Nuclei Assistenziali Territoriali (NAT) Malattie Rare

La decisione di attivare Nuclei Assistenziali territoriali (NAT) all'interno delle ASL campane è stata supportata dalla analisi dei dati riferiti al territorio di competenza estratti dalla banca dati del Sistema Informativo Malattie Rare Regione Campania, dai bisogni evidenziati dalle famiglie e delle Associazioni dei pazienti, dall'esigenza di attuare quanto introdotto dal Testo Unico Malattie Rare (Legge 175/2021), e dalla Missione 6 del PNRR M6C1 (Reti di prossimità, strutture e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale).

La creazione dei NAT è coerente con l' AZIONE A.2 prevista nel Piano Programmatico di Prosecuzione del Piano di Rientro 2022-2024 della Regione Campania, al fine di dare risposte concrete ai bisogni delle persone affette da patologie rare con riduzione e/o rimozione dei disagi quotidiani socio-sanitari e farmacologici dei malati rari e dei loro familiari per un miglioramento della qualità della vita. I NAT hanno come *mission* principale quella di creare le migliori condizioni organizzative che consentano di offrire una risposta olistica appropriata ed efficace, ovvero ai bisogni assistenziali dei pazienti con malattie

rare relativi alle diverse fasi della vita ed ai diversi aspetti (clinici, assistenziali, farmaceutici, sociali), individuando gli attori coinvolti e i compiti specifici di ciascuno, in linea con la programmazione regionale e in collaborazione con il Coordinamento Regionale Malattie Rare Campania e con le Direzioni Generali delle Aziende Sanitarie Locali della Regione Campania. Il tutto in ottemperanza al Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri, 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" in riferimento agli Articoli 21) Percorsi assistenziali integrati, 22) Cure domiciliari, 23) Cure palliative domiciliari e 27) Assistenza sociosanitaria alle persone con disabilità, e all'adempimento alla legge 328/2000 e alla Legge n.175/2021.

In particolare i compiti dei NAT sono:

- a) Miglioramento dell'assistenza a domicilio del paziente con malattia rara ad alta complessità assistenziale con particolare attenzione alla garanzia di presa in carico globale.
- b) Azione di supporto alle Cure domiciliari/RSA/Hospice/Case di comunità per la sorveglianza sanitaria dei pazienti complessi, anche in caso di eventi pandemici.
- c) Monitoraggio periodico delle problematiche sanitarie territoriali al fine di favorire la fruizione delle prestazioni e/o servizi e garantirne la flessibilità e modularità.
- d) Attivazione di strumenti di informazione e formazione nell'ambito delle cure domiciliari dedicati agli operatori sanitari e dei servizi nonché ai pazienti, ai loro familiari ed ai rappresentanti delle associazioni e ai volontari.
- e) Riduzione della condizione di solitudine e restituzione di fiducia, di credibilità e di speranza nella società civile e nelle istituzioni ai pazienti e alle famiglie.
- f) Raccordo tra le diverse componenti della Rete Regionale Malattie Rare e della rete del territorio a garanzia di un più efficace e razionale iter clinico/assistenziale dei pazienti complessi con MR.
- g) Attuazione di procedure di Teleconsulenza/telemonitoraggio
- h) Promozione di attività di sorveglianza sulla qualità delle prestazioni erogate, anche attraverso il rilievo del grado di soddisfazione del paziente.

- i) Valutazione, al fine dell'attivazione, del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato redatto dai centri di riferimento e comprensivo dei trattamenti e dei monitoraggi di cui la persona affetta da malattia rara necessita, così come previsto dall'art. 4 della Legge 10 novembre 2021, n. 175.

Il Nucleo di Assistenza Territoriale (NAT) si inserisce nelle attività territoriali della ASL ed è coordinato dal Referente Aziendale MR responsabile della rete assistenziale territoriale delle malattie rare.

Si prevede un Nucleo per ogni azienda sanitaria, per la ASL di Napoli¹, in ragione della maggiore prevalenza di malati, si prevedono 2 NAT sempre in capo al Referente Aziendale Malattie Rare. Il NAT riporta semestralmente al Direttore Sanitario ASL il monitoraggio delle attività, ed annualmente è prevista una attività di audit con il CCMR e la Direzione Generale Tutela della Salute.

Il NAT, in ciascuna Azienda Sanitaria Locale, sarà composto da:

- Il Referente Aziendale MR pro-tempore con esperienza/formazione su Malattie Rare, con ruolo di coordinamento del Nucleo AT;
- Un direttore di distretto individuato dalla direzione strategica
- un referente delle cure primarie individuato dalla direzione strategica
- Un Farmacista Aziendale con esperienza/formazione su Malattie Rare;
- Un assistente sociale
- Uno psicologo di base
- Un infermiere e/o un operatore socio-sanitario con formazione specifica sulle malattie rare

Funzioni degli attori coinvolti

LIVELLO REGIONALE:

- DIREZIONE GENERALE TUTELA SALUTE

- Coordina e monitora l'attività dei NAT anche attraverso il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare e con il supporto della Commissione Regionale di Esperti in Malattie Rare;
- CCRMR (Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare)

1. Declina le caratteristiche del personale sanitario da inserire nei NAT;
2. Forma gli operatori selezionati dalle ASL, per la specifica competenza del Sistema Socio-Sanitario delle malattie rare, attraverso Corsi di Formazione, Master e Corsi di Perfezionamento;
3. Supporta gli operatori dei NAT nell'interazione con i Presidi di Rete Regionali o Extraregionali nella fase di avvio delle cure domiciliari e nei periodi successivi con cadenza periodica proporzionata alla gravità della condizione clinica;
4. Definisce indicatori per monitorare e verificare l'appropriatezza e l'aderenza dei piani di assistenza individualizzati anche in cure domiciliari;
5. Monitora l'erogazione delle prestazioni di cure domiciliari anche utilizzando i dati forniti dalla piattaforma Sinfonia o definendo nuovi strumenti di monitoraggio
6. Monitoraggio annuale delle attività dei NAT secondo indicatori predefiniti e concordati.

LIVELLO AZIENDALE:

- Il Referente Aziendale Malattie Rare Responsabile del NAT collabora funzionalmente con il CCRMR, per la realizzazione degli obiettivi di cui sopra
- Il Case manager (individuato nel MMG/PLS/medico specialista del territorio/medico specialista ospedaliero) coadiuvato dal NAT, collabora con il presidio di riferimento regionale della rete malattie rare e sostiene la cura del malato raro; promuove l'empowerment del paziente, della famiglia e, dei rappresentanti associativi, orientando e fornendo tutte le informazioni necessarie sulla malattia, sulle cure disponibili e sull'organizzazione della rete delle malattie rare, coinvolgendola nelle decisioni terapeutiche ed assistenziali in collaborazione con il CCRMR e la Direzione Generale Tutela della Salute della Regione Campania. .

- Il coordinatore del Nucleo Assistenziale Territoriale MR, per il tramite del Direttore del distretto, e/o del referente dell'integrazione sociosanitaria, attiva le Unità di Valutazione Multidimensionale eventualmente anche integrate con l'ente locale, per la valutazione del paziente ad alta complessità assistenziale sanitaria e/o sociosanitaria. Sarà cura del direttore del distretto o del suo delegato informare la porta unica di accesso - P.U.A. - dell'eventuale avvio del percorso di valutazione multidimensionale¹.
- Il Coordinatore del NAT ha la funzione di collegamento tra i Presidi della Rete delle specifiche malattie rare di cui sono affetti i malati presenti nella rispettiva ASL e il responsabile distrettuale/aziendale delle cure domiciliari che operativamente coordina e gestisce le cure domiciliari², al fine di monitorare l'andamento del piano di assistenza e valutarne gli esiti.
- Il Coordinatore del NAT favorisce il raccordo tra il Presidio della Rete, PLS /MMG, le Aggregazioni Funzionali Territoriali (AFT) e le Unità Complesse di Cure Primarie (UCCP).
- Ai NAT viene affidato il compito di attivare il Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale personalizzato, nel solo caso in cui, i trattamenti farmaceutici proposti dal PDR, non rientrino nelle modalità di rimborso a carico SSR o non sono ricompresi nei PDTA Regionali (vedi schema allegato). Per espletare tale funzione può richiedere, per il tramite del CCMR, il parere tecnico- scientifico della Commissione Regionale di Esperti in Malattie Rare.

Le Reti Integrate

La Rete Malattie rare è parte integrante della rete ospedaliera e territoriale, ed in questo senso si interfaccia con le reti integrate di assistenza ospedaliera e territoriale.

Per alcune di queste reti, è stata previsto un modello di coordinamento clinico-organizzativo con la rete delle malattie rare, come nel caso della Rete MEC. In via di

¹Per la procedura della valutazione multidimensionale e in particolare per gli aspetti connessi alla U.V.I. Unità di valutazione integrata il riferimento è la delibera di Giunta Regionale n.41/2011.

²Il sistema di accesso e presa in carico per le cure domiciliari integrate è disciplinato dalla delibera di Giunta Regionale 41/2011 e dal decreto Commissariale n.1/2013 ai quali si rinvia. Si consideri inoltre il decreto del commissario ad acta n.4/2011 e 128/2012 che lo modifica ed integra e definisce le Linee d'indirizzo per l'accesso alla rete delle cure palliative, standard e profili professionali.

definizione, una modello di coordinamento con altre reti (es. Talassemia Rete di Genetica Medica, e dei Tumori Rari).

La Rete MEC

Con lo scopo di garantire ai pazienti affetti da malattie emorragiche congenite (MEC) in Regione Campania -Emofilia A (Codice RDG020), Emofilia B (codice RDG020), Malattia di Von Willebrand(codice RDG020), Deficit Congenito di Fattori della Coagulazione (codice RDG020) - una gestione della cronicità efficace, efficiente, di qualità ed uniforme su tutto il territorio regionale, nonché continuità e prossimità di cura, la Rete MEC è stata costruita ed organizzata in 4 centri HUB per paziente adulto e pediatrico

- A.O.U.P. Federico II, Napoli,
- A.O.R.N. Santobono Pausilipon, Napoli
- A.O.U. P. San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno
- A.O.R.N S.G. Moscati, Avellino

e diversi centri Spoke:

- ASL Napoli 1 Centro P.O. S.Maria di Loreto;
- ASL Salerno: P.O. “San Luca” di Vallo della Lucania;
- P.O. “S.Maria della Speranza”, Battipaglia).

Sistema di teleconsulto regionale Malattie Rare e Teams Malattie Rare Interdisciplinari

Le “Linee guida per i servizi di telemedicina – requisiti funzionali e livelli di servizio” (approvate con DM Salute del 21/09/2022), sono di supporto alla realizzazione del modello. La loro piena implementazione garantirebbe l’accesso a distanza all’assistenza sanitaria specialistica, tanto necessaria alla nostra comunità. A tale riguardo, già con DCA n. 30 del 19/4/2018 è stato recepito l'Accordo Stato-Regioni del 22 gennaio 2015 relativo alla “Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari” e con DGRC n. 6/2021 “LINEE DI INDIRIZZO REGIONALI SULL'ATTIVAZIONE DEI SERVIZI SANITARI EROGABILI A DISTANZA (TELEMEDICINA) E IMPIEGO NELL'AMBITO DEL SISTEMA SANITARIO REGIONALE CAMPANO”, si ravvisa la necessità di attivare un servizio di Teleconsulto destinato ai pazienti affetti o con sospetta

malattia rara, che consenta la costruzione di una Rete territoriale, in grado di guidare e semplificare, attraverso l'utilizzo di tecnologie informatiche, il percorso del malato raro ed il suo accesso alla diagnosi e alla presa in carico.

Una "fase pilota" di questo progetto è stata già realizzata nella fase Covid (2020-2022), attraverso un "team telemedicina" del Centro Coordinamento Malattie Rare (CCMRC)

La finalità di questo servizio nel campo delle Malattie Rare è quella di:

- ridurre spostamenti non necessari e i relativi costi sociali (aree remote, isole, consulto trans-frontaliero in accordo con la Direttiva del Parlamento Europeo 2011/24/UE), mantenendo nel contempo la miglior qualità dell'assistenza possibile;
- ridurre il ritardo diagnostico per patologie complesse e/o "senza diagnosi", attraverso teleconsulto multidisciplinare;
- facilitare il contatto centro Hub-spoke, favorendo la continuità del percorso del paziente e riducendo eventuali accessi ripetuti ai centri Hub e/o ospedalizzazioni ripetute.

Affinchè tale sistema possa diventare operativo, occorre costruire dei Team Multidisciplinari ("TM") per le Malattie Rare, grazie ai quali il percorso di cura del paziente possa essere gestito in maniera condivisa e collaborativa in tutte le sue fasi, dalla diagnosi, al trattamento e ai follow up.

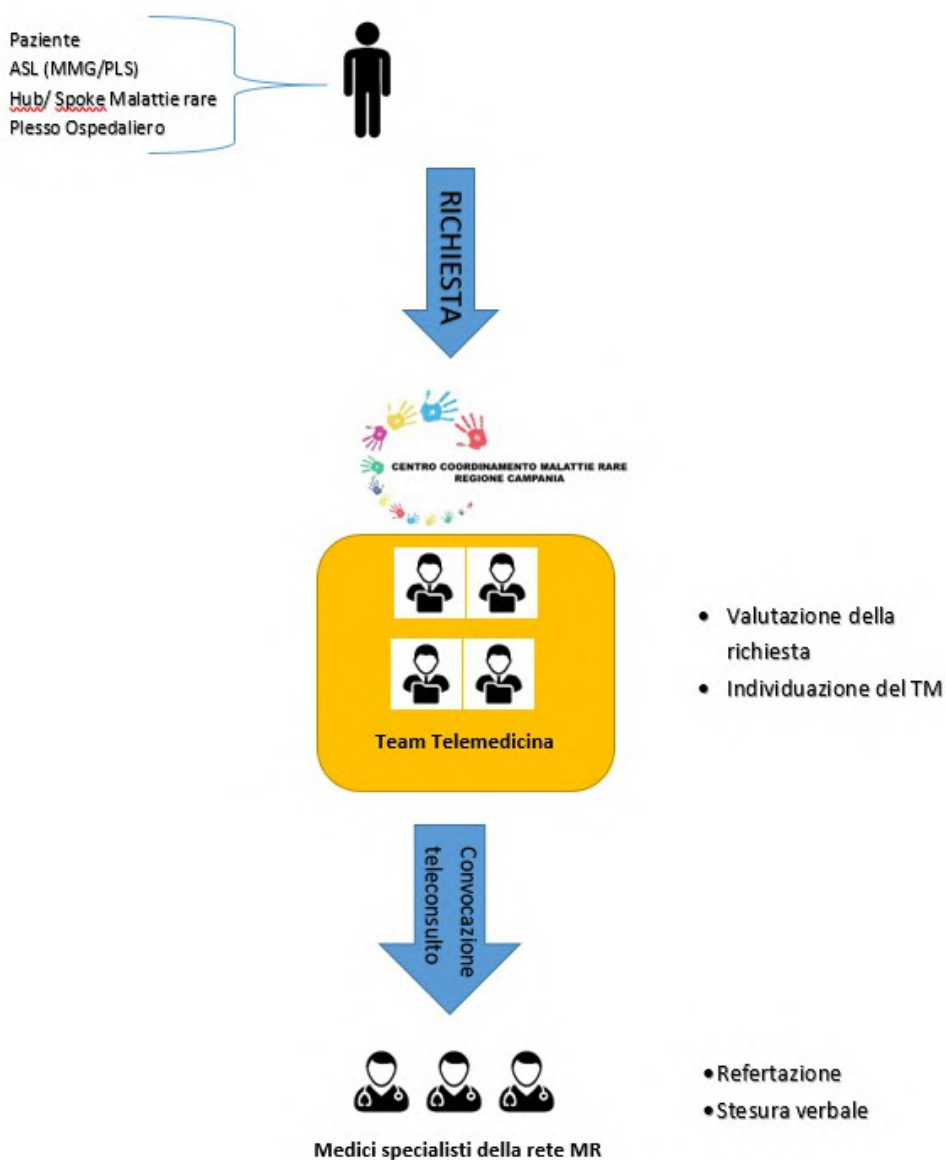
Tali gruppi saranno costituiti dai medici appartenenti ai tavoli tecnici regionali delle malattie rare e dagli esperti certificatosi regionali scelti di volta in volta in base al singolo caso da trattare ed alle specifiche expertise di cui si ha necessità.

Il team "Telemedicina", appositamente costituito per la gestione e l'organizzazione di tali servizi, si occuperà di tutto quanto necessario all'erogazione della prestazione teleconsulto:

- Individuare il TM;
- Contattare gli specialisti di riferimento
- Verificare disponibilità degli attori coinvolti (due o più specialisti) ad effettuare la prestazione;
- Inoltrare, ove opportuno, la relativa documentazione;

- Organizzare l'incontro mediante apposita piattaforma telematica SINFONIA e fornire tutte le relative informazioni;
- Supportare gli specialisti per il collegamento;
- Svolgere attenta attività di monitoraggio.

Di seguito Workflow che dettaglia gli attori coinvolti nel progetto e l'iter procedurale:



Successivamente al Teleconsulto, il Team “Telemedicina” svolgerà un’attenta attività di monitoraggio, che terminerà solo al momento dell’effettiva presa in carico del malato raro.

La valutazione dell'andamento del servizio, l'individuazione di possibili interventi migliorativi ed il controllo dell'operatività richiedono la presenza di un modello di controllo delle performance cliniche ed organizzative mediante strumenti di raccolta dati.

Pertanto, saranno realizzati dei report semestrali/annuali, che consentiranno la raccolta, l'archiviazione e la visualizzazione dei dati, con l'obiettivo di monitorare le prestazioni, evidenziare i fattori critici di successo e determinare i cosiddetti KPI (Key Performance Indicator), ossia gli indicatori chiave di appropriatezza organizzativa e di outcome.

E' stata costituita una Cabina di Regia con Delibera della Giunta Regionale n. 240 del 27/04/2023 per il Governo della Rete MEC in Regione Campania con i compiti di:

- coordinare e monitorare i Centri assistenziali, sopra elencati, per garantire tempestiva diagnosi, cura degli assistiti e formazione del personale sanitario condivisa con le associazioni dei pazienti;
- implementare il controllo ed il monitoraggio delle prescrizioni farmaceutiche, nonché la stesura e monitoraggio del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale relativo alle MEC.

3. PIANO REGIONALE E RETE REGIONALE MALATTIE RARE CAMPANA. - Azioni ed Indicatori Specifici

PREVENZIONE PRIMARIA

In accordo con il piano Nazionale, gli **obiettivi** della prevenzione primaria sono:

Obiettivi

1. Assicurare la consulenza genetica, in quanto strumento importante di informazione e di prevenzione;
2. Ridurre o eliminare i fattori di rischio noti e promuovere fattori protettivi correlati alle MR;
3. Assicurare che gli interventi per le MR integrino quanto previsto dal Piano Nazionale della Prevenzione 2020-2025 e dal Documento di indirizzo “Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita” affinché si crei una visione comune di obiettivi e di sistema, anche tra soggetti di settori diversi.

Indicatori

1. Prevalenza alla nascita delle Malformazioni Congenite a livello regionale;
2. Prevalenza alla nascita delle Malformazioni Congenite Cardiache a livello regionale;
3. Prevalenza dei difetti del tubo neurale e prevalenza di assunzione peri-concezionale di acido folico nelle donne a livello regionale;
4. Numero degli accessi alla consulenza genetica pre-concezionale e ai test genetici annuali presso i Centri di Genetica Medica e di riferimento all'interno della rete regionale per le malattie rare;
5. Numero di corsi formativi proposti e attivati, specifici per le patologie rare, di concerto con il *Piano Nazionale Prevenzione 2020-2025 e Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita.*

Strumenti

1. Analisi e monitoraggio del Registro Malformazioni Congenite a livello regionale, e condivisione risultati con Tavolo Prevenzione Malattie Rare;

2. Analisi e monitoraggio del Registro Malformazioni Congenite Cardiache a livello regionale e condivisione risultati con Tavolo Prevenzione Malattie Rare;
3. Analisi e monitoraggio del Registro Malformazioni Congenite a livello regionale, con particolare attenzione ai difetti del tubo neurale; monitoraggio assunzione pre-concezionale di acido folico nelle donne, attraverso condivisione con rete ginecologi campani; condivisione risultati con Tavolo Prevenzione Malattie Rare;
4. Attivazione di gruppo di lavoro tavolo malattie rare/tavolo genetica regionale; mappatura dei centri specializzati; analisi e monitoraggio del numero degli accessi alla consulenza genetica pre-concezionale e ai test genetici annuali presso i Centri di Genetica Medica e di riferimento all'interno della rete regionale per le malattie rare; condivisione risultati con la commissione malattie rare e genetica
5. Numero di corsi formativi proposti e attivati, specifici per le patologie rare, di concerto con il *Piano Nazionale Prevenzione 2020-2025 e Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita.*

Soglie e Cronoprogramma

1. Attivazione ed implementazione registri: entro dicembre 2024; Analisi Dati: dicembre 2025; condivisione e report: dicembre 2026
2. Attivazione registro: entro dicembre 2024; Analisi Dati: dicembre 2025; condivisione e report: dicembre 2026
3. Attivazione registro: entro dicembre 2024; Analisi Dati: dicembre 2025; condivisione e report: dicembre 2026
4. Attivazione gruppo lavoro: entro dicembre 2024; Mappatura: dicembre 2025; analisi dei dati e condivisione: dicembre 2026
5. Programmazione corsi formativi per il triennio 2024-2026: entro giugno 2024; attivazione corsi: da settembre 2024 a dicembre 2026

DIAGNOSI

Obiettivi

1. Diminuire i tempi medi di diagnosi mediante riduzione ritardo diagnostico, riduzione dei tempi d'invio del paziente al centro competente per quella patologia, riduzione dei tempi di risposta del Centro di riferimento.
2. Garantire le prestazioni biochimiche e genetiche, presenti nei LEA, per la diagnostica di malattie ereditarie e del metabolismo, secondo criteri di appropriatezza ed efficacia e favorevoli risultati di costo/beneficio;
3. Garantire la valutazione del rischio individuale alle donne in gravidanza, l'accesso alla diagnosi prenatale, compresa quella genetica pre-impianto
4. Garantire il percorso di screening neonatale, e la presa in carico postnatale dei casi sospetti, fino alla conferma/esclusione di diagnosi, la successiva presa in carico e la cura dei pazienti con diagnosi di malattia metabolica

Indicatori

1. Numero di specialisti e di gruppi/equipe multidisciplinari specialistici, e di consulenza genetica e/o metabolica implementati a livello regionale;
2. Percentuale dei casi complessi senza diagnosi che raggiungono una definizione diagnostica entro il triennio di validità del Piano gestiti dalla Rete delle Malattie rare nonché dalla piattaforma *Clinical Patient Management System (CPMS)*, operativa all'interno delle reti ERN e % dei casi gestiti dal UDNI;
3. Percentuale di bambini sottoposti a screening neonatale sul numero di nati vivi;
4. Tassi di prevalenza alla nascita dei pazienti diagnosticati attraverso lo screening neonatale.
5. Valutazione e monitoraggio dei tempi di diagnosi.

Strumenti

1. Analisi e mappatura del contesto rete malattie rare; attivazione di "Multidisciplinary Rare Teams" (MRT); monitoraggio ed analisi dei risultati; condivisione con commissione regionale malattie rare;

2. Analisi e mappatura del contesto rete malattie rare; formazione; analisi e monitoraggio risultati;
3. Analisi e mappatura del contesto, in collaborazione con il centro coordinamento screening, il tavolo della ricerca delle malattie rare e la rete di genetica medica; valutazione risultati; condivisione con tavolo ricerca, rete genetica e commissione malattie rare;
4. Analisi e mappatura del contesto, in collaborazione con la rete di genetica/UDNI, la rete ERN e, quando attivati, i MRT; valutazione dei risultati; condivisione con la commissione malattie rare
5. Attivazione gruppo di lavoro (CCMR, tavolo prevenzione, tavolo malattie metaboliche); analisi dati pilota; report finale con condivisione dati in commissione malattie rare.

Soglie e Cronoprogramma

1. Analisi e mappatura: entro dicembre 2024; attivazione di MRT: da gennaio 2025; monitoraggio ed analisi dei risultati: dicembre 2025; condivisione con commissione regionale: dicembre 2026;
2. Analisi e mappatura: entro dicembre 2024; formazione: entro dicembre 2025; analisi e monitoraggio: entro dicembre 2026;
3. Analisi e mappatura del contesto: entro dicembre 2024; valutazione risultati: entro dicembre 2025; condivisione: entro dicembre 2026;
4. Analisi e mappatura del contesto: entro dicembre 2024; valutazione risultati: entro dicembre 2025; condivisione: entro dicembre 2026;
5. Attivazione gruppo di lavoro: dicembre 2024; analisi dati pilota: dicembre 2025; report finale con condivisione dati in commissione malattie rare; dicembre 2026;

TRATTAMENTI FARMACOLOGICI E NON FARMACOLOGICI

Il perseguimento degli obiettivi riguardanti i trattamenti farmacologici e non farmacologici, ed in particolare tra quest'ultimi quelli la cui gestione è in carico ai Servizi Farmaceutici delle aziende sanitarie regionali (es. dispositivi medici, integratori), prevedrà un lavoro congiunto con la UOD 06 Politica del farmaco e dispositivi e i Tavoli Tecnici ad essa

riconducibili (Tavolo Tecnico Regionale di Lavoro sui Farmaci e Dispositivi Medici, Tavolo delle attività galeniche delle farmacie ospedaliere e dei servizi farmaceutici delle Aziende Sanitarie del SSR), cui spetta di competenza l'implementazione e il monitoraggio degli stessi.

TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

Obiettivi

Favorire, sul territorio regionale, l'accesso tempestivo a farmaci eziologici, sintomatici e di supporto di dimostrata efficacia nel modificare positivamente la storia naturale della malattia e migliorare la qualità di vita del paziente.

Incrementare il sistema di accesso equo ai trattamenti per le malattie rare abbattendo le disparità ancora in essere tra differenti aree geografiche regionali.

Semplificare gli accessi a tutte le opzioni terapeutiche previste dai Piani Terapeutici Individuali e redatti dai clinici dei Centri di riferimento per le malattie rare.

Integrare le valutazioni HTA per le strategie terapeutiche nelle malattie rare, con analisi che riguardino il valore terapeutico globale e la ricaduta sulla spesa sostenuta da altri comparti prestazionali, nonché dalle famiglie.

Garantire, anche attraverso l'alleanza tra Istituzioni e Associazioni, e altre selezionate fonti qualificate e competenti la generazione e la diffusione di un'informazione corretta sulle evidenze a sostegno delle diverse strategie terapeutiche.

Indicatori

1. Calcolo del tempo medio (in giorni) necessario, dalla pubblicazione in Gazzetta Ufficiale, per l'inserimento in Prontuario Terapeutico Regionale di un nuovo farmaco o nuova indicazione per malattia rara.
2. Numero di nuovi PDTA e Protocolli Terapeutici decretati rispetto all'anno precedente;
3. Numero di nuove preparazioni galeniche inserite nell' "Elenco delle Preparazioni Galeniche comprese nei PDTA Regionali delle Malattie Rare";
4. Costituzione del gruppo di lavoro di Horizon Scanning (HS) e produzione di documenti di HS.

Strumenti

1. Elaborazione ed aggiornamento di PDTA e Protocolli terapeutici per malattie rare, con particolare inserimento di farmaci di fascia C, off-label o esteri di dimostrata efficacia

per la patologia in oggetto, considerati essenziali e non sostituibili, su proposta dei clinici dei Presidi della Rete e/o emersi da analisi di consumi annuali di medicinali per malattie rare.

2. Aggiornamento dell'elenco delle Preparazioni Galeniche comprese nei PDTA Regionali delle Malattie Rare" nell'ambito del "Tavolo Tecnico per il coordinamento delle attività galeniche delle farmacie ospedaliere e dei servizi farmaceutici delle Aziende Sanitarie SSR" (DD n. 183/2023);
3. Creazione di percorsi integrati ospedale- territorio, finalizzati alla prossimità delle cure, che permettano la somministrazione del farmaco, secondo disposizioni fornite nel Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto e dall'Agenzia Italiana del Farmaco, in centri Spoke o satellite ubicati nelle vicinanze del domicilio del paziente;
4. Creazione di percorsi integrati ospedale-territorio, anche con la collaborazione di soggetti privati, che permettano la somministrazione del farmaco al domicilio del paziente, secondo disposizioni fornite nel Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto e dall'Agenzia Italiana del Farmaco, al di là della somministrazione in regime ADI la quale è già normata in ambito regionale e nazionale;
5. Implementazione di un sistema regionale di Horizon Scanning, nell'ambito del "Tavolo Tecnico Regionale di Lavoro sui Farmaci e Dispositivi Medici" (DGR n. 130/ 2021);
6. Implementazioni di documenti redatti con la collaborazione dei clinici dei Presidi della Rete, della UOD06 Politiche del Farmaco e del Centro di Coordinamento Malattie Rare regionale (CCMR) da pubblicare nel sito web ufficiale del CCMR, per la diffusione di informazioni corrette sulle evidenze a sostegno delle diverse strategie terapeutiche.

Soglie e Cronoprogramma

1. Entro dicembre 2024: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
2. Entro dicembre 2025: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
3. Entro dicembre 2026: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici.
4. Gennaio 2024- dicembre 2026: revisione semestrale dell'"Elenco delle Preparazioni Galeniche comprese nei PDTA Regionali delle Malattie Rare";
5. Gennaio 2024- dicembre 2026: implementazione di percorsi di percorsi integrati ospedale- territorio per la somministrazione di farmaci in presidi dell'ASL di residenza o al domicilio del paziente, per i quali ciò si rende possibile secondo disposizioni fornite nel Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto e dall'Agenzia Italiana del Farmaco.

6. Entro dicembre 2024: implementazione con atto regionale di un sistema di Horizon Scanning Regionale;
7. Gennaio 2025 - dicembre 2026: produzione di documenti di Horizon Scanning.
8. Gennaio 2024 - dicembre 2026: produzione di documenti per la diffusione di informazioni corrette sulle evidenze a sostegno delle diverse strategie terapeutiche.

TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

Obiettivi

Garantire per i malati rari l'accesso ai trattamenti non farmacologici compresi nei piani di presa in carico definiti dai Presidi di riferimento per malattie rare, quando ritenuti dai clinici prescrittori essenziali e non sostituibili in base a esplicite evidenze scientifiche e/o dati presenti in letteratura e/o esperienze ampiamente condivise.

Organizzare la Rete regionale per malattie rare in modo che tali trattamenti siano erogati ed eventualmente messi in atto nei luoghi, negli ambiti assistenziali e nei servizi più adeguati alla complessità clinica e particolarità del trattamento e contemporaneamente più vicini al luogo di vita del paziente.

Raccogliere le informazioni in real world circa la consistenza e gli esiti dei piani terapeutici integrati comprendenti solo o anche trattamenti non farmacologici.

Favorire ricerche cliniche circa l'efficacia e sicurezza di tali trattamenti.

Organizzare occasioni di lavoro condiviso tra reti di malattie rare e altre reti tematiche (es. rete trapianti, cure palliative, riabilitazione, nutrizione, etc.) che insistono nello stesso territorio, in modo da facilitare una declinazione delle attività di tali reti anche in relazione ai bisogni specifici dei malati rari.

Indicatori

1. Numero di nuovi PDTA e Protocolli Terapeutici decretati rispetto all'anno precedente.
Ripetibilità: annuale.
2. Verifica della realizzazione di incontri organizzati da parte del CCMR in collaborazione con UOD 06 Politica del farmaco e dispositivi con i clinici dei Presidi della Rete per formazione/ informazione in tema di ricerca indipendente.

Strumenti

Elaborazione ed aggiornamento di PDTA e Protocolli terapeutici per malattie rare, con particolare inserimento di trattamenti non farmacologici, considerati essenziali e non sostituibili, su proposta dei clinici dei Presidi della Rete e/o emersi dall' analisi dei Piani Terapeutici, in considerazione anche degli esiti real world raccolti e da esperienze maturate anche da altre regioni sul territorio nazionale.

Creazione di percorsi integrati ospedale- territorio, che prevedono il coinvolgimento eventuale di altri Reti regionali, per la somministrazione di trattamenti non farmacologici (es. dispositivi medici, prestazioni di riabilitazione, etc.) in centri Spoke o satellite o al domicilio del paziente, per i quali ciò si rende possibile secondo disposizioni fornite nella Scheda Tecnica dei Prodotti e dalle Autorità competenti nazionali.

Organizzazione da parte del CCMR in collaborazione con UOD 06 Politiche del farmaco di incontri con i clinici dei Presidi della Rete per formazione/ informazione in tema di ricerca indipendente e supporto alla stesura di Protocolli di studio osservazionali con trattamenti non farmacologici per malattie rare.

Soglie e Cronoprogramma

1. Entro dicembre 2024: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
2. Entro dicembre 2025: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
3. Entro dicembre 2026: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici.
4. Gennaio 2024- dicembre 2026: implementazione di percorsi integrati ospedale- territorio, che prevedono il coinvolgimento eventuale di altri Reti regionali, per la somministrazione di trattamenti non farmacologici (es. dispositivi medici, prestazioni di riabilitazione, etc.) in centri Spoke o satellite o al domicilio del paziente, per i quali ciò si rende possibile secondo disposizioni fornite nella Scheda Tecnica dei Prodotti e dalle Autorità competenti nazionali.
5. Gennaio 2024- dicembre 2026: organizzazione da parte del CCMR in collaborazione con UOD 06 Politica del farmaco e dispositivi di incontri con i clinici dei Presidi della Rete per formazione/ informazione in tema di ricerca indipendente.

PERCORSI ASSISTENZIALI

Obiettivi

Dal punto di vista della persona con malattia rara:

- a) assicurare la continuità assistenziale, diminuire i tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi e garantire cure appropriate nei luoghi più adatti di erogazione;
- b) garantire la miglior qualità di vita possibile in funzione delle condizioni cliniche, la maggior inclusione e ruolo sociale possibile e le maggiori opportunità di realizzazione nella dimensione educativa, lavorativa e di vita sociale;
- c) assicurare l'accompagnamento e il supporto psicologico alla persona con malattia rara e alla sua famiglia verso l'acquisizione di un ruolo consapevole e partecipativo nella gestione della propria salute e nelle scelte della propria vita;
- d) accompagnare la transizione delle cure dall'età pediatrica all'età adulta.

Dal punto di vista della Rete Nazionale, Regionale Campana e dei suoi nodi:

1. Riorganizzazione Rete: assicurare, ai sensi dell'articolo 9, della legge n. 175 del 10 novembre 2021, il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per le malattie rare, istituita dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 e definita dai successivi Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, Accordo Stato-Regioni del 16 ottobre 2014 (primo PNMR), art. 13 del D.lgs. n. 38 del 4 marzo 2014, comprendente i centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee «ERN»;
2. Centri di Eccellenza e di Riferimento: a) utilizzare a pieno tutte le potenzialità date dalla presenza attiva nell'ambito delle ERN dei numerosi grandi ospedali italiani, già parte delle reti regionali per le malattie rare, come elemento di miglioramento della qualità dell'assistenza prestata, di innovazione nell'approccio clinico e di supporto alla ricerca clinica e traslazionale sviluppata dal nostro Paese; b) assicurare le risorse strutturali e di personale nei Centri di riferimento per malattie rare necessarie per garantire la presa in carico globale attualmente prestata ai malati rari anche a lungo termine, in accordo con La Direzione Generale Tutela della Salute, le Direzioni generali AO/AOU/ASL ed il piano risorse da reclutare nell'ambito delle facoltà assunzionali autorizzate nel PTFP triennale;
3. Percorsi Ospedale - Territorio: a) garantire che il malato sia sempre indirizzato, almeno per le malattie più rare e complesse, al Centro di riferimento della Rete Regionale o Nazionale Malattie Rare che dimostri adeguata competenza ed esperienza per quella singola malattia/o gruppo di patologie e che sia più vicino possibile al luogo di vita del malato, al fine di assicurare la sua migliore e complessiva

presa in carico; b) declinare il trasferimento delle conoscenze specifiche sui malati rari, dai Centri ai servizi territoriali, distrettuali e delle cure primarie, per rendere coerente quanto previsto nei piani terapeutici assistenziali redatti dagli stessi centri e quanto concretamente realizzato a favore del malato raro nel suo luogo di vita; c) rafforzare il collegamento diretto e prioritario tra Centri di riferimento per malati rari e servizi territoriali attivi nella Asl e nel Distretto di residenza, definendo una rete regionale per malattie rare unica e inscindibile, monitorata e valutata dai coordinamenti regionali e supportata da un sistema informativo adeguato; d) promuovere una maggiore omogeneità e accessibilità dell'assistenza sanitaria e sociosanitaria, in coerenza con la realtà regionale, garantendo localmente l'integrazione con i servizi socio-assistenziali, come previsto dall'articolo 21 del DPCM 12 gennaio 2017;

4. Sistemi informativi: integrare i sistemi informativi che raccolgano i dati prodotti nel corso dell'assistenza ai malati rari in qualsiasi servizio e *setting* assistenziale venga svolta. Informazioni standard e rilevanti desunte da tale sistema, andranno ad alimentare flussi informativi e basi di dati nazionali, tra cui il Registro Nazionale Malattie Rare, con scopi prevalentemente clinico epidemiologici, valutativi e di supporto alla programmazione;
5. Telemedicina e Teleconsulto: predisporre lo sviluppo di sistemi di *digital health* declinati in base alle problematiche specifiche delle malattie rare, strumenti di telemedicina in coerenza con le indicazioni nazionali³ e regionali, che permettano di abbattere la distanza geografica e trasferiscano conoscenze e competenze là dove sono necessarie per supportare al meglio il malato raro;
6. Reti integrate: Creare un sistema di monitoraggio, attraverso lo sviluppo di indicatori di performance e di esito dell'intera Nazionale Malattie Rare e delle sue articolazioni regionali o interregionali che descrivano la capacità complessiva della Rete di rispondere ai bisogni dei malati. Riorientare attività di programmazione della rete e di organizzazione dei percorsi assistenziali in relazione ai risultati del sistema di monitoraggio ed assicurare un lavoro congiunto con altre reti tematiche (es. rete tumori rari, rete trapianti, reti di genetica inclusa la diagnosi prenatale e la PMA, rete di cure palliative dell'adulto e pediatriche, rete urgenza-emergenza, trasfusionale, etc.) attive nello stesso ambito territoriale regionale o sovra-regionale.

³ Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina". Repertorio atto n. 215/CSR del 17 dicembre 2020. Accordo, ai sensi dell'articolo 4, comma 1, del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281

Indicatori

1. Riorganizzazione della rete malattie rare ed integrazioni delle reti trasversali
2. Numero di Centri ERN e di riferimento per malattie rare per milione di abitanti
3. Numero di percorsi diagnostici terapeutici assistenziali e/o di protocolli terapeutici attivati a livello regionale
4. Numero di percorsi che prevedano la transizione
5. Numero di percorsi che prevedano integrazioni con altre reti (es. rete emergenze)
6. Numero di team multidisciplinari attivi come parte dei percorsi aziendali/regionali
7. Numero di team multidisciplinari attivi per telemedicina/teleconsulto
8. Numero di centri dedicati alle terapie geniche, cellulari e tessutali;
9. Gradimento da parte degli utenti (pazienti e caregiver) dei percorsi realizzati

Strumenti

1. Analisi e mappatura del contesto rete malattie rare ("fotografia iniziale"), in coll. con commissione malattie rare, Direzione Generale e di Staff, UOD ospedaliera, UOD farmaco, UOD Sistemi informativi e SINFONIA
2. Attivazione percorsi, protocolli, teams multidisciplinari
3. Monitoraggio e/o implementazione centri dedicati alle terapie avanzate
4. Analisi e valutazione risultati
5. Condivisione con Commissione malattie rare
6. Report finale con condivisione dati in commissione malattie rare
7. Condivisione con pazienti e caregiver per valutazione degli "unmet needs" ("bisogni insoddisfatti")

Soglie e Cronoprogramma

1. Analisi e mappatura del contesto: entro dicembre 2024;
2. Entro dicembre 2024: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici; entro dicembre 2025: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici; entro dicembre 2026: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
3. Attivazione teams multidisciplinari: entro dicembre 2026;
4. Monitoraggio e/o implementazione centri dedicati alle terapie avanzate: entro dicembre 2026;
5. Analisi e valutazione risultati: entro dicembre 2026;
6. Condivisione con Commissione malattie rare, con report finale: entro dicembre 2026;
7. Condivisione con pazienti e caregiver per valutazione degli “unmet needs” (“bisogni insoddisfatti”): entro dicembre 2026

FORMAZIONE

Obiettivi

1. Aumentare le conoscenze e le competenze sulla tematica delle malattie rare nella formazione universitaria;
2. Migliorare ed aumentare le conoscenze e le competenze sulle MR dei MMG in formazione e dei MMG/PLS già formati;
3. Promuovere la Formazione Continua ECM sulle malattie rare;
4. Promuovere la formazione delle Associazioni dei pazienti e dei loro Rappresentanti;
5. Aumentare le conoscenze e le competenze di medici, infermieri di tutte le altre professioni sanitarie e socio-sanitarie coinvolti nella rete malattie rare e reti integrate.

Indicatori

1. Numero di corsi sulle malattie rare organizzati dalle università (formazione pre- e post-laurea);

2. Numero di corsi di formazione organizzati per i case-manager e disease manager, parte della rete;
3. Numero di corsi di formazione (anche di rilievo internazionale) nella formazione dei formatori;
4. Numero di corsi come parte della Formazione Continua ECM;
5. Numero di corsi che prevedono il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti/numero di corsi disponibili nell'ambito della Formazione Continua ECM;

Strumenti

1. Analisi e mappatura del contesto rete malattie rare, in coll. con commissione malattie rare, Direzione Generale e di Staff, Reti ERN, Presidi della rete, ASL, Università;
2. Attivazione di nuovi corsi;
3. Analisi dati e valutazione risultati;
4. Report finale e condivisione con Commissione malattie rare

Soglie e Cronoprogramma

1. Analisi e mappatura: entro dicembre 2024;
2. Organizzazione di almeno 1 corso annuale di formazione per anno 2024/2025/2026
3. Analisi e valutazione risultati: entro dicembre 2026;
4. Condivisione: entro dicembre 2026;

INFORMAZIONE

Portali e newsletter sulle malattie rare

Obiettivi

1. Mantenere e implementare le attività dei portali informativi nazionali e regionali, favorendone l'aggiornamento dei contenuti e l'utilizzo da parte dei portatori di interesse;
2. Incentivare l'uso dell'informazione dei portali informativi europei;
3. Sviluppare il Portale inter-istituzionale sulle malattie rare con il diretto coinvolgimento fin dalle fasi di progettazione e gestione dei contenuti dei principali attori istituzionali quali Ministero della Salute, ISS, Regioni/PP.AA., oltre che delle Associazioni di utenza;
4. Prevedere adeguate risorse per l'aggiornamento dei siti specifici regionali per rendere disponibili le informazioni relative ai centri di competenza, alle loro attribuzioni e alle patologie trattate in ciascuno, indicando le modalità di accesso alle visite, oltre che dare evidenza dei percorsi diagnostici, di trattamento, di assistenza previsti per i malati rari;
5. Valorizzare i portali informativi gestiti da Associazioni/Fondazioni e altri selezionati soggetti competenti, e favorire la loro connessione con i siti istituzionali;
6. Mantenere e implementare l'interfaccia italiana del portale Orphanet;
7. Mantenere e implementare le attività delle newsletter con informazioni aggiornate e specifiche sulle malattie rare;
8. Sviluppare una strategia di comunicazione delle informazioni, pluriennale e condivisa dalle fonti di informazioni istituzionali, che sia comprensibile, accessibile e trasparente. La comunicazione delle informazioni deve essere regolare, coordinata ed efficiente, e non limitarsi al solo ambito delle malattie rare, ma tener conto anche di argomenti trasversali che favoriscano una presa in carico della persona in un'ottica di integrazione socio-sanitaria.

Indicatori

1. Numero medio di visualizzazioni di pagina mensili e/o annue nei portali esistenti sulle Malattie Rare;
2. Numero medio di contatti al mese al sito per ogni portale istituzionale;

3. Percentuale di gradimento e soddisfazione degli utenti in termini di facilità di accesso all'informazione, di fruibilità del sito, presenza di informazione richiesta;
4. Numero di siti/portali connessi fra loro;
5. Numero di persone iscritte alle Newsletter specifiche di MR;
6. Numero di visualizzazioni di pagina medie per singolo articolo.

HELP LINE

Obiettivi

1. Mantenere e implementare le attività del Telefono Verde Malattie Rare dell'ISS, delle *help line* regionali, dei telefoni e dei numeri verdi regionali e del numero del Servizio Ascolto, Informazione e Orientamento sulle malattie rare (SAIO) e di altre selezionate e competenti help-line nazionali e regionali;
2. Rendere disponibili e diffondere le informazioni relative alle malattie rare fornite da FarmaciLine dell'AIFA (Centro Informazione Indipendente sul Farmaco) e dalla *help line* dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare;
3. Garantire occasioni di contatto tra le *help line* istituzionali e associative, con particolare riguardo a SAIO (Servizio di Ascolto, Informazione, Orientamento) di UNIAMO;
4. Indirizzare le richieste ricevute da qualsiasi punto di informazione al servizio più idoneo a fornire la risposta adeguata, indirizzando i pazienti al punto informativo più appropriato in relazione alle caratteristiche della richiesta;
5. Favorire, semplificare e sistematizzare la raccolta delle informazioni degli accessi ai telefoni.
6. Far emergere le attività delle *help line* operanti nel Paese e far conoscere le reti collaborative nazionali ed europee nell'ambito delle MR, alle quali è possibile partecipare in maniera volontaria.

Indicatori

1. Numero di richieste ad *help line* in ambito regionale;
2. Numero di richieste ad *help line* in relazione alla problematica e/o servizi erogati (es medica, farmaceutica, socio-sanitaria, etc);
3. Numero di incontri fra fonti informative istituzionali e di Associazioni di pazienti e/o organizzazioni di interesse;

4. Questionari di monitoraggio: % di persone che dichiarano di aver ricevuto informazioni utili alla risoluzione del problema come indicatori di valutazione della qualità e dell'efficacia dei servizi informativi istituzionali.

Strumenti

1. Analisi e mappatura del contesto (siti informativi, attività di informazione, attività help line);
2. Programmazione attività informazione/help line;
3. Analisi dati e valutazione risultati;
4. Report finale e condivisione con Commissione malattie rare

Soglie e Cronoprogramma

1. Analisi e mappatura: entro dicembre 2024;
2. Organizzazione di almeno un evento informativo nel 2024/2025/2026
3. Analisi e valutazione risultati: entro dicembre 2026;
4. Condivisione: entro dicembre 2026;

REGISTRI E MONITORAGGIO DELLA RETE

Obiettivi

Adeguare il sistema di monitoraggio per le malattie rare esistente in Italia in modo da realizzare un flusso informativo delle reti regionali/interregionali per le malattie rare al fine di:

1. Produrre nuove conoscenze scientifiche sulle malattie rare;
2. Supportare la rete di assistenza per i malati rari e facilitare le attività cliniche e di presa in carico realizzate e contemporaneamente permettere la valutazione di quanto realmente attivato dai servizi;

3. Promuovere l'integrazione a livello regionale e nazionale con i flussi informativi correnti, con il nucleo minimo del Fascicolo Sanitario Elettronico e con il profilo Sanitario Sintetico (PSS) o carta d'identità sanitaria dell'assistito;
4. Favorire l'accesso ai dati aggregati raccolti nel RNMR ai decisori (sia a livello nazionale che regionale), ai ricercatori ed alle associazioni di pazienti;
5. Garantire l'integrazione con altri flussi e basi di dati provenienti da realtà europee, quali ad esempio i registri degli ERN e registri di patologia internazionali, attraverso l'impiego di linguaggi per l'inserimento dati sempre più standardizzati ed univoci (es. *Human Phenotype Ontology*) seguendo l'approccio *FAIR*.

Indicatori

1. Attivazione di Registro Regionale quale flusso informativo, progressivamente integrato con altri flussi regionali;
2. Numero di centri hub e spoke attivati correttamente ed in cui il registro è in uso;
3. Implementazione progressiva di funzioni presenti nel RNMR (es. ORPHA code);
4. Sviluppo di analisi di contesto e monitoraggio della rete, utili per la programmazione regionale;
5. Stime epidemiologiche (prevalenza, incidenza) delle diverse malattie rare, gruppi di malattie rare e confronto nella loro distribuzione nazionale con attenzione ad eventuali differenze per area o sottoarea
6. Numero delle richieste di utilizzo dei dati raccolti nel RNMR per scopi di istituzionali o di ricerca scientifica;

Strumenti

1. Gruppo di lavoro congiunto Direzione Generale, SINFONIA; CCMR per realizzazione ed integrazione flusso informativo;
2. Studio e valutazione di sistemi che rendano progressivamente interoperabile il contenuto del registro regionale con gli altri flussi regionali, con il registro nazionale per malattie rare, e con i sistemi di raccolta e gestione dei dati in ambito sanitario (es FSE)

Soglie e Cronoprogramma

1. Gruppo di lavoro: entro dicembre 2024;
2. Interoperabilità: entro dicembre 2026;

RICERCA

Obiettivi

1. Ottimizzare l'utilizzo dei fondi disponibili per le malattie rare, attraverso processi di prioritizzazione degli investimenti, al fine di assicurare il più alto livello di qualità e massimizzare l'impatto dei risultati della ricerca;
2. Promuovere la sinergia tra investimenti nella direzione di una partnership pubblico-privata per le malattie rare e l'allargamento della platea dei soggetti pubblici e privati che, in base a criteri di competenza e qualità dell'esperienza già svolta, possano accedere ai bandi nazionali e internazionali tra cui quelli delle azioni indicate nella premessa;
3. Assicurare un monitoraggio delle iniziative e dei progetti attivati per informare le decisioni strategiche di investimento;
4. Censire, supportare e sviluppare le infrastrutture abilitanti alla ricerca sulle malattie rare, a partire da quelle già esistenti;
5. Incentivare la condivisione dei dati di ricerca (sia positivi che negativi) in coerenza con i principi del "*Findable, Accessible, Interoperable and Reusable (FAIR)*";
6. Creare una rete che incentivi, faciliti e semplifichi il trasferimento tecnologico e il collegamento tra la ricerca, la produzione e la distribuzione del prodotto;
7. Incentivare la partecipazione dei pazienti alla programmazione dei progetti di ricerca aventi finalità terapeutiche;
8. Promuovere progetti di ricerca coinvolgenti pazienti per implementare osservatori continui dell'esperienza del paziente e degli esiti secondo il "*Patient Reported Outcome Measures*" (PROMs) e il "*Patient Reported Experience Measures*" (PREMs);
9. Promuovere l'utilizzo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare per la produzione di molecole da utilizzare in studi clinici indipendenti.

Indicatori

1. Numero di progetti finanziati;
2. Numero di pubblicazioni e prodotti derivanti da trasferimento tecnologico prodotte dai progetti finanziati;
3. Numero di sperimentazioni cliniche avviate nel triennio 2022-2024.

Strumenti

Il principale strumento per la realizzazione delle azioni sopra descritte saranno i bandi competitivi valutati secondo gli standard della revisione tra pari. Ai sensi del D.L. 31 maggio 2021, n. 77 "*Governance* del Piano nazionale di ripresa e resilienza e prime misure di rafforzamento delle strutture amministrative e di accelerazione e snellimento delle procedure" la valutazione dei progetti potrà essere svolta in collaborazione con enti terzi di comprovata esperienza. Il sistema dei bandi coprirà sostanzialmente il 100% degli investimenti.—I bandi finanzieranno sia progetti di ricerca con un approccio bottom-up (Ricerca di Base, ricerca preclinica, Ricerca Proof of Concept /de-risking, Ricerca clinica basata su studi di storia naturale e studi interventistici di fase 1 o 1/2) che programmi di ricerca con approccio top-down (Strumenti digitali, Scienze omiche, Barriere fisiologiche, Sanità pubblica, Modelli innovativi di presa in carico, *FAIRification* dei dati esistenti, Supporto all'aggiornamento dei registri, Biobanche, Comunità di pratica virtuale a supporto della ricerca clinica).

Le attività saranno monitorate con la collaborazione della Direzione Generale, del CCMR e del tavolo della ricerca malattie rare.

Soglie e Cronoprogramma

1. Analisi e mappatura del contesto: entro dicembre 2024;
2. Almeno 3 progetti finanziato sulle malattie rare per anno 2024/2025/2026;
3. Analisi e valutazione risultati: entro dicembre 2026;
4. Condivisione: entro dicembre 2026
- 5.

APPENDICE 1



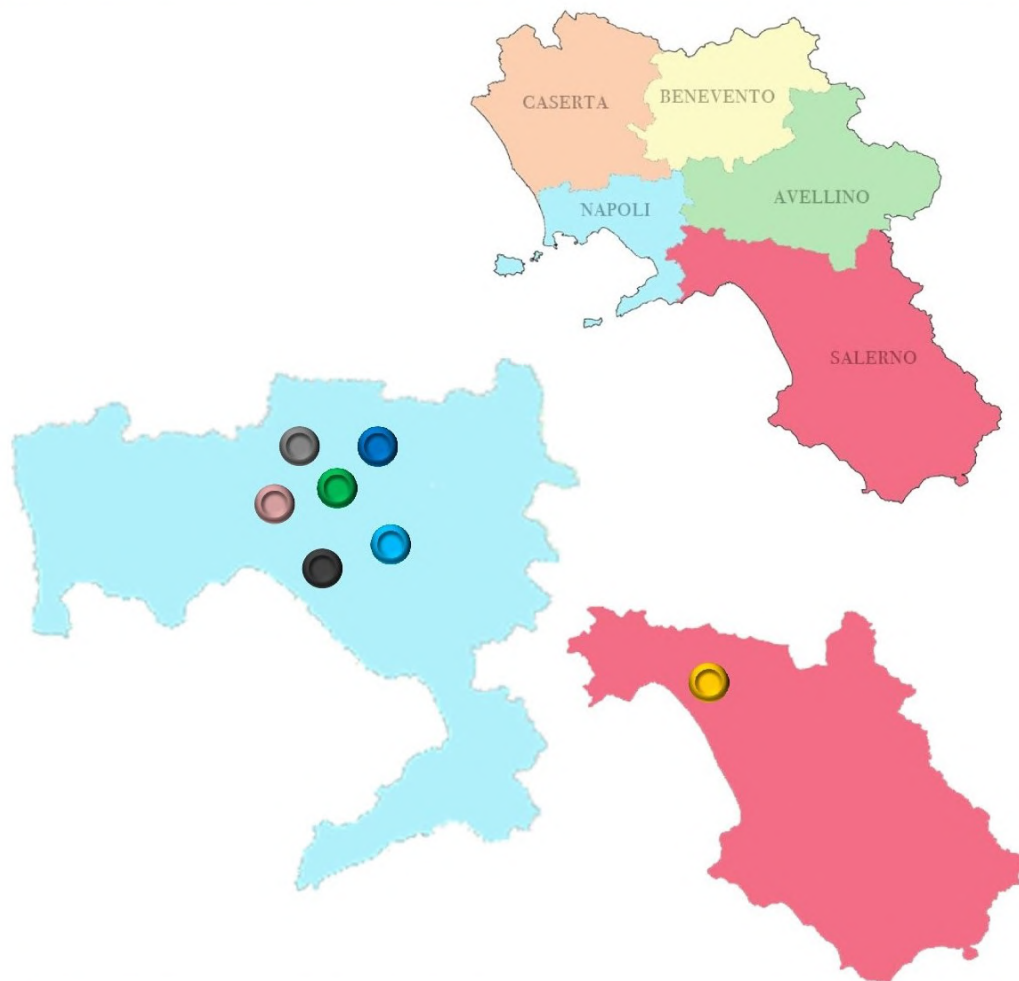
IL CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE



Il Centro di Coordinamento Malattie Rare è situato
presso l'Ospedale V. Monaldi dell'AORN dei Colli

Via Leonardo Bianchi, 80131 Napoli

RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN CENTRI ECCELLENZA MALATTIE RARE



-  A.O.R.N. Antonio Cardarelli
-  A.O.U. Federico II
-  A.O.R.N. Santobono - Pausilipon - Annunziata
-  A.O.R.N. Ospedali dei Colli
-  A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli
-  A.O.U. S. Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona, Salerno

RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN CENTRI ECCELLENZA MALATTIE RARE



Antonio Cardarelli
AZIENDA OSPEDALIERA DI RILIEVO NAZIONALE

ERN EuroBloodNet

Endo-ERN



ERN EuroBloodNet

Endo-ERN

RARE-LIVER

MetabERN

RITA

ERN ITHACA

ERN-RND

EURO-NMD

ERN-LUNG

ERN EURACAN



Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale
**SANTOBONO
PAUSILIPON**

ERKNet



"AZIENDA OSPEDALIERA
SPECIALISTICA DEI COLLI"
Monaldi - Cotugno - C.T.O.

ERN-LUNG

ERN GUARD-HEART



Azienda
Ospedaliera
Universitaria
Luigi Vanvitelli

ERN EuroBloodNet

Endo-ERN

ERKNet

ERN EYE

MetabERN

EURO-NMD



ERN ReCONNECT

PRESIDI RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Nella Regione Campania sono state individuati in via provvisoria 12 Aziende Ospedaliere di riferimento regionale per le malattie rare, in seguito alla deliberazione n° 632 del 07/11/2023 – Approvazione individuazione, in via provvisoria, dei Presidi di Riferimento Regionale per Malattie Rare ai sensi del DM 18 maggio 2001 n. 279, integrazione al DGRC 1362 del 21 ottobre 2005.

