



# REGIONE DELL'UMBRIA

---

OGGETTO: PRIMA INDIVIDUAZIONE DEI PRESIDI DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DI CUI AL D.M. 279/2001.

## DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

07/04/2004 n. 395.

		presenti	assenti
LORENZETTI MARIA RITA	Presidente		X
MONELLI DANILO	Vice Presidente	X	
BOCCI GIANPIERO	Assessore		X
DI BARTOLO FEDERICO	Assessore	X	
GIROLAMINI ADA	Assessore	X	
GROSSI GAIA	Assessore	X	
MADDOLI GIANFRANCO	Assessore	X	
RIOMMI VINCENZO	Assessore	X	
ROSI MAURIZIO	Assessore	X	

Presidente : MONELLI DANILO

Relatore : ROSI MAURIZIO

Direttore: DE SALVO DOMENICO

Segretario Verbalizzante : MANUALI PAOLA

Esecutiva dal 29/04/2004

## LA GIUNTA REGIONALE

**Visto** il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto e la conseguente proposta del Direttore Regionale alla Sanità e Servizi Sociali;

**Preso atto**, ai sensi dell'art. 21 del Regolamento interno di questa Giunta:

a) del parere di regolarità tecnico-amministrativa e della dichiarazione che l'atto non comporta impegno di spesa resi dal Dirigente di Servizio/Dirigente in posizione individuale competente, ai sensi dell'art. 21 c.3 e 4 del Regolamento interno;

b) del parere di legittimità espresso dal Direttore;

**Vista** la legge regionale 22 aprile 1997, n. 15 e la normativa attuativa della stessa;

**Visto** il Regolamento interno di questa Giunta; **Vista** la Deliberazione del Consiglio Regionale 23 luglio 2003 n.314 Piano Sanitario Regionale 2003/2005, che prevede la designazione dei presidi regionali per le malattie rare entro il primo anno di vigenza del Piano;

**Visto** il D.M. 18 maggio 2001 n.279 – “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare”;

**Tenuto conto** delle attestazioni fornite dalle Direzioni Sanitarie aziendali;

**Vista** l'analisi effettuata a livello di Direzione Sanità e Servizi Sociali sulla documentazione prodotta dalle Aziende sanitarie attraverso successivi approfondimenti compiuti con l'apporto di apposita commissione interaziendale;

**Nelle more** del completamento dei lavori da parte delle Direzioni Aziendali e della Commissione regionale per l'ulteriore sviluppo della rete regionale dei presidi di riferimento per le malattie rare;

**Vista** l'opportunità di procedere intanto all'individuazione dei presidi che costituiscono unica unità operativa di riferimento regionale per la malattia di interesse per i quali è stata prodotta idonea documentazione in ordine al possesso dei requisiti secondo il D.M. 279 /2001;

**A voti** unanimi, espressi nei modi di legge,

### DELIBERA

1. di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta del Direttore, corredati dai pareri di cui all'art. 21 del Regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;
2. di individuare come presidi regionali di riferimento per le malattie rare trattate le strutture sotto elencate, che fanno riferimento al Presidio ospedaliero di Foligno, appartenente alla ASL 3:

#### Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Oculistica</b>
Ciclite eterocromica di Fuck	RF0230	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Oculistica</b>
Atrofia essenziale dell'iride	RF0240	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Oculistica</b>
Cheratocono	RF0280	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Oculistica</b>

### **Malattie del sistema circolatorio**

Poliarterite nodosa	RG0030	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Medicina Interna</b>
Sindrome di Churg-Strauss	RG0050	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Medicina Interna</b>
Sindrome di Goodpasture	RG0060	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Pneumologia</b>

### **Malformazioni congenite**

Coloboma congenito del disco ottico	RN0120	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Oculistica</b>
Sindrome di Kartagener	RN0950	<b>P. O. di Foligno – ASL 3</b>	<b>Pneumologia</b>

3. di rimandare a successivo atto l'ulteriore sviluppo della rete dei presidi regionali per le malattie rare sulla base degli elementi che saranno resi disponibili dalla conclusione dei lavori a livello del tavolo interaziendale attivo presso la Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali.

**IL DIRETTORE:** DE SALVO DOMENICO

**IL PRESIDENTE:** MONELLI DANILO

**IL RELATORE:** ROSI MAURIZIO

**IL SEGRETARIO VERBALIZZANTE:** MANUALI PAOLA

## DOCUMENTO ISTRUTTORIO

**Oggetto:** Prima individuazione dei Presidi di riferimento regionale per le malattie rare di cui al D.M. 279/2001.

Le malattie rare costituiscono un complesso di oltre 5000 patologie, spesso fatali o croniche invalidanti, che rappresentano il 10 per cento delle patologie che affliggono l'umanità.

Per la loro rarità queste malattie sono difficili da diagnosticare e spesso sono pochi i centri specializzati nella diagnosi e nella cura; per molte di esse inoltre, non esistono ancora terapie efficaci.

Rispetto a tali problematiche il D.M.18 maggio 2001 n.279, emanato in attuazione dell'art.5, comma 1, lettera b) del D.Lgs.29 aprile 1998 n.124, prevede l'istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi ed alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie.

Il Decreto 279/2001 all'art.2 richiede alle regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti che dovranno assicurare, come specificato nel successivo art.5, l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

La Direzione regionale Sanità e Servizi Sociali ha condotto, con la collaborazione delle Aziende Sanitarie della regione e l'apporto di una Commissione regionale interaziendale insediata nel mese di aprile 2003, un complesso lavoro di ricognizione sulle strutture esistenti, verificando il possesso di requisiti definiti assumendo come punto di riferimento quelli richiesti dal DM 279/2001:

- ◆ documentata esperienza in attività diagnostica (clinica, di laboratorio e strumentale) e/o terapeutica, specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare delle quali si occupano:
  - anni di attività nel settore, riconosciuta con atto formale provvedimento regionale, aziendale (o altra documentazione idonea al riconoscimento);
  - numero di nuovi casi giunti alla struttura e per i quali è stata formulata una diagnosi e/o definita la terapia, per anno di attività (dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio), distinti per patologie, nella valutazione deve essere tenuta presente la frequenza della malattia o dei gruppi di malattie;

- numero di pazienti presi in carico e seguiti continuativamente dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio;
- ◆ idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. Tale «idonea dotazione» può essere garantita anche mediante il collegamento funzionale fra strutture, definito con atti formali;
- ◆ adozione di modelli organizzativi volti ad assicurare:
  - un approccio interdisciplinare al paziente con la definizione di un piano di intervento specifico per singola malattia (percorso diagnostico) che preveda, in caso di malattia rara di origine genetica, l'offerta di consulenza genetica (i) al paziente prima e dopo l'esecuzione di test genetici (qualora disponibili) finalizzati alla diagnosi eziologica e (ii) ai familiari per l'identificazione dei soggetti a rischio di ammalare (pazienti presintomatici) o di trasmettere la malattia (eterozigoti/portatori sani) da orientare a specifici programmi di prevenzione (diagnosi preimpianto, prenatale, ecc.);
  - l'integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta;
  - l'attività di follow up;
  - la facilità di accesso (barriere architettoniche , attesa etc.);

L'analisi effettuata a livello regionale ha permesso di evidenziare un primo blocco di strutture che costituiscono unica unità operativa di riferimento regionale per la malattia di interesse e per le quali è stata prodotta da parte delle aziende Sanitarie di riferimento adeguata documentazione dei requisiti richiesti secondo il D.M. 18/05/01 n.279.

Perugia, 29/03/2004

L'Istruttore  
(Dott.ssa Paola Bellini)

---

### VISTO DEL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

**Visto** il documento istruttorio e riscontrata la regolarità del procedimento, ai sensi dell'art. 21, comma 2, del Regolamento interno della Giunta, si trasmette al Direttore per le determinazioni di competenza.

Perugia, 25/03/2004

Il Responsabile del procedimento  
(Dott.ssa Paola Bellini)

---

**PARERE IN ORDINE ALLA REGOLARITA' TECNICO-AMMINISTRATIVA E  
DICHIARAZIONE CONTABILE**

Ai sensi dell'art. 21, commi 3 e 4, del Regolamento interno della Giunta, si esprime parere favorevole in ordine alla regolarità tecnico-amministrativa del documento istruttorio e si dichiara che l'atto non comporta impegno di spesa.

Perugia, 25/03/2004

Il Dirigente di Servizio  
(Dott. Carlo Romagnoli)

---

**PROPOSTA E PARERE DI LEGITTIMITA'**

Il Direttore Regionale alla Sanità e Servizi Sociali;

**Visto** il documento istruttorio;

**Atteso** che sull'atto sono stati espressi il parere di regolarità tecnico-amministrativa e la dichiarazione contabile prescritti;

Non ravvisando vizi sotto il profilo della legittimità;

**propone**

alla Giunta regionale l'adozione del presente atto.

Perugia, 29/03/2004

Il Direttore  
(Dott. Domenico De Salvo)

PRINDELI  
PB/gc

