

DETERMINAZIONE DEL RESPONSABILE
“SC COORDINAMENTO RETI CLINICHE”

N. 222

DEL 24/03/2021

OGGETTO

Rete Regionale delle Malattie Rare Gastroenterologiche: PDTA Poliposi adenomatosa familiare, sindrome di Gardner, poliposi adenomatosa familiare attenuata, poliposi MUTYH-associata”

IL DIRIGENTE RESPONSABILE
Maurizio Andreotti

ADOTTA IL SEGUENTE PROVVEDIMENTO

PREMESSO che:

La Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP) (**codice malattie rare** RB0050 | ICD-9-CM 211.3; ICD-10C18 e D12; OMIM608456, 175100) è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata dalla presenza di 100 o più adenomi colo-rettali. Il numero di adenomi superiore a 100 è la condizione necessaria per la diagnosi clinica di FAP classica. Possono associarsi altre manifestazioni:

- *gastrointestinali*: polipi glandulo-cistici gastrici e/o adenomi gastrici, adenomi duodenali
- *extraintestinali*: ipertrofia congenita dell'epitelio pigmentato della retina CHRPE, osteomi, cisti epidermoidi, desmoidi, patologia tiroidea con tumori papillari, epatoblastoma

La prevalenza stimata della FAP è 1/7000 sui nati vivi e, nell'ambito dello screening per il cancro colo-rettale della regione FVG, 21 pazienti con familiarità di grado C sono stati segnalati al Centro Coordinatore negli anni 2017-2019.

Nel Registro Malattie Rare della regione FVG, anni 2013-2019, sono registrati 70 casi di FAP.

TENUTO CONTO che:

- il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 *"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 12 che istituisce formalmente la Rete Nazionale delle Malattie Rare e riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai pazienti affetti da una o più delle patologie;*
- Il Decreto Ministeriale 15 aprile 2008 (G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008) individua i Centri interregionali per le malattie rare a bassissima prevalenza;
- La DGR n. 104 del 23 gennaio 2015 : "esenzioni per la diagnosi precoce del tumore del colon retto per i residenti in regione Friuli Venezia Giulia" definisce Le esenzioni dalla compartecipazione alla spesa per le prestazioni correlate alla diagnosi precoce del carcinoma del colon retto (CCR) per i residenti in Friuli Venezia Giulia sono ridefinite in base al rischio eredo-familiare identificato in una delle tre classi di rischio per familiarità (A, B e C);

CONSIDERATE:

- la DGR n.1968/2016 “DM 279/2001 – Rete delle malattie rare della Regione FVG” nella quale viene approvato il riordino della Rete Regionale e la ristrutturazione secondo il modello “hub and spoke” per grandi gruppi di malattie, come previsto dal DM 297/2001;
- la DGR 1002/2017 con la quale la Regione identifica i Presidi di riferimento per specifico gruppo di malattie fra di loro in collaborazione al fine di integrare le differenti funzioni, garantire il raccordo con il territorio e offrire risposte assistenziali adeguate e prossime al luogo di vita dei cittadini;

DATO ATTO che:

- Il nuovo Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 definisce i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) per singole malattie rare e gruppi di malattie rare che danno diritto all’esenzione;

CONSIDERATO che:

il documento “PDTA Poliposi adenomatosa familiare, sindrome di Gardner, poliposi adenomatosa familiare attenuata, poliposi MUTYH-associata” elaborato dalla Rete Regionale delle Malattie Rare Gastroenterologiche (DGR n. 1002/2017), è rappresentativo dei professionisti operanti nelle Aziende sanitarie della Regione ed il contenuto risulta coerente con le indicazioni sopra riportate;

RICHIAMATO:

- l’art. 4 della legge regionale n. 27 del 17 dicembre 2018 nella parte in cui si prevede tra le competenze di ARCS il coordinamento e il controllo delle reti cliniche di cui all’articolo 9 della medesima legge, delle quali ne cura altresì l’attivazione;
- l’Atto Aziendale di ARCS, approvato da ultimo con decreto n. 58 del 26/02/2020, che prevede nell’ambito delle funzioni afferenti alla Direzione Sanitaria il coordinamento delle Reti di patologia con la funzione, tra le altre, di promuovere l’implementazione e il coordinamento delle reti di patologia, come modello organizzativo di presa in carico clinica e assistenziale;

RICORDATO il decreto ARCS n° 209 del 30/09/2020 avente ad oggetto l’adozione del documento “Modello per la gestione delle reti cliniche di patologia”;

CONSIDERATO che nel “Modello per la gestione delle reti cliniche di patologia” sono previste tre SOC di Coordinamento - Coordinamento Oncologico Regionale, Coordinamento Reti Cliniche, Coordinamento Malattie Rare – ciascuna delle quali ha a capo un Direttore che entra a far parte della Cabina di regia ARCS e svolge un ruolo di sintesi, di gestione delle trasversalità e di integrazione delle attività per il governo del sistema;

RICHIAMATA la nota Prot. n. 39536 ASUFC del 17/03/2021 avente per oggetto “PDTA Poliposi adenomatosa familiare, sindrome di Gardner, poliposi adenomatosa familiare attenuata, poliposi MUTYH-associata” con la quale il Direttore del Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare ha validato il documento in oggetto;

DATO ATTO che il presente provvedimento è conforme alla proposta del responsabile del procedimento;

RITENUTO di individuare il Dott. Maurizio Andreatti, Direttore Sanitario ARCS, quale Responsabile unico del procedimento di adozione del documento “PDTA Poliposi adenomatosa familiare, sindrome di Gardner, poliposi adenomatosa familiare attenuata, poliposi MUTYH-associata” ai sensi di quanto previsto dal Decreto ARCS n° 209 del 30/09/2020;

per i motivi di cui in premessa, che si intendono integralmente riportati:

DETERMINA

per i motivi di cui in premessa, che si intendono integralmente riportati

- 1) di adottare il “PDTA Poliposi adenomatosa familiare, sindrome di Gardner, poliposi adenomatosa familiare attenuata, poliposi MUTYH-associata”, elaborato dalla Rete Regionale delle Malattie Rare Gastroenterologiche e validato dal Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare come da documento allegato che costituisce parte integrante del presente atto;
- 2) di trasmettere copia del presente provvedimento alle Aziende Sanitarie della Regione per gli adempimenti di competenza;
- 3) di dare atto, infine, che il presente provvedimento è immediatamente esecutivo sulla base di quanto previsto dall’art. 4 comma 2 LR 21/1992 e ss.mm.ii..

Letto, approvato e sottoscritto

Il dirigente responsabile
SC COORDINAMENTO RETI CLINICHE
Maurizio Andreatti
firmato digitalmente

Elenco allegati:

1	PDTA FAP 24 03 2021.pdf
---	-------------------------