

## Delibera n° 1968

Estratto del processo verbale della seduta del  
**21 ottobre 2016**

**oggetto:**

DM 279/2001 - RETE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA:  
APPROVAZIONE.

<b>Debora SERRACCHIANI</b>	<i>Presidente</i>	<i>presente</i>
<b>Sergio BOLZONELLO</b>	<i>Vice Presidente</i>	<i>assente</i>
<b>Loredana PANARITI</b>	<i>Assessore</i>	<i>assente</i>
<b>Paolo PANONTIN</b>	<i>Assessore</i>	<i>assente</i>
<b>Francesco PERONI</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>
<b>Mariagrazia SANTORO</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>
<b>Cristiano SHAURLI</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>
<b>Maria Sandra TELESCA</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>
<b>Gianni TORRENTI</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>
<b>Sara VITO</b>	<i>Assessore</i>	<i>presente</i>

**Daniele BERTUZZI** Segretario generale

In riferimento all'oggetto, la Giunta Regionale ha discusso e deliberato quanto segue:

**Visto** il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 che istituisce formalmente la Rete Nazionale delle Malattie Rare, riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai pazienti affetti da una o più malattia rara e nell'allegato 1 propone un elenco di 47 gruppi di patologie per un totale di 284 malattie rare;

**Visto** il Decreto Ministeriale 15 aprile 2008 (G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008) che individua i Centri interregionali per le malattie rare a bassissima prevalenza;

**Dato atto** che in ottemperanza al contesto normativo di riferimento nazionale, la Regione FVG ai fini della costituzione e dell'avvio della *Rete regionale delle malattie rare* ha adottato le seguenti deliberazioni giuntali:

- D.G.R. 27 settembre 2002, n. 3277; D.G.R. 12 settembre 2003, n. 2725; D.G.R. 17 giugno 2005, n. 1427 individuazione dei Presidi regionali per la prevenzione, la sorveglianza e la diagnosi delle malattia rare;
- D.G.R. 6 dicembre 2002, n. 4196 definizione del percorso assistenziale per i soggetti affetti da malattia rara;
- D.G.R. 27 agosto 2004, n. 2815 realizzazione di un'Area vasta interregionale Triveneta per le malattie rare, con formalizzazione di un accordo tra le regioni Friuli Venezia Giulia e Veneto e le province autonome di Bolzano e Trento;
- D.G.R. 22 settembre 2006, n. 2228 avvio del "Primo modello organizzativo per l'attivazione della Rete Malattie Rare nella Regione FVG";
- D.G.R. 22 giugno 2007, n. 1480 identificazione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;
- D.G.R. 6 agosto 2008, n. 1590 regolamentazione dell'utilizzo di farmaci off-label e di fascia C per la terapia di Malattie Rare;

**Atteso** che l'art. 39 della LR 17/2014 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del SSR e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria" conferma il modello assistenziale regionale delle reti di patologia individuando tra le altre, la rete dedicata alle malattie rare e alle patologie connatali o ad esordio in età evolutiva che determinano disabilità persistente;

**Rilevato** che:

- la DGR n. 2228 del 22 settembre 2006, ha dato avvio al "Primo modello organizzativo per l'attivazione della rete per le malattie rare nella regione Friuli Venezia Giulia" e che sulla base del lavoro di aggiornamento svolto dal tavolo tecnico della Commissione Stato-Regioni e dall'analisi del contesto organizzativo ed epidemiologico sono emersi molti elementi che rendono opportuna, a distanza di anni, la revisione della rete regionale per le malattie rare così come avviata;
- a livello regionale si è verificata una parcellizzazione della casistica, già scarsa per natura, che non consente in diverse realtà di raggiungere volumi di attività sufficienti ad ottenere e mantenere livelli di expertise indispensabili ai fini della qualità delle cure erogate e della sicurezza;
- è necessario procedere ad una nuova individuazione dei centri hub di riferimento, classificandoli per gruppo nosologico di malattia, valorizzando quelli che nel corso degli ultimi anni hanno affrontato la maggiore quantità di casistica;

**Considerato** quanto previsto dal Piano nazionale malattie rare 2013-2016 approvato dalla Conferenza Stato-Regioni nella seduta del 16 ottobre 2014 che stabilisce che i presidi compresi nella rete operano secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento; che tali presidi devono rispettare i nuovi requisiti previsti dalle raccomandazioni dell'Unione Europea, garantendo un ampio bacino d'utenza, volumi di attività significativi e performance appropriate;

**Visto** il documento "Rete delle Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia", elaborato dalla Direzione centrale salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia, con il contributo del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare che definisce la nuova organizzazione con la quale la Regione Friuli Venezia Giulia assicura, in maniera omogenea su tutto il territorio, la presa in carico delle persone affette da malattia rara;

**Atteso** che il sopra citato documento utilizza il modello organizzativo *hub & spoke* che corrisponde a quello di riferimento regionale individuato con il PSSR 2010-2012 e confermato con la LR17/2014;

**Considerato**, in particolare; che il documento definisce i nodi della rete, le specifiche funzioni e le modalità organizzative di rapporto e integrazione; viene inoltre delineato il ruolo della struttura complessa *Centro regionale Malattie rare*, e nello specifico prevede:

- l'organizzazione in rete di Centri specializzati nelle malattie rare ponendo le basi per assicurare omogeneità di trattamento ai pazienti su tutto il territorio regionale, concentrando le funzioni diagnostiche terapeutiche, di prima certificazione, di implementazione del Registro malattie rare, nonché le attività di ricerca, nei centri hub di riferimento regionale per grande gruppo nosologico di malattia;
- che l'attività di coordinamento della rete finalizzata a ottimizzare le modalità di accesso ai servizi e garantire le maggiori possibilità di diagnosi e trattamento ai pazienti affetti da una malattia rara viene garantita dalla struttura complessa *Centro regionale Malattie rare* con il supporto dei professionisti che operano nel sistema regionale;
- che, oltre all'attività di coordinamento della rete, la struttura complessa *Centro regionale Malattie rare* assicura anche:
  - o attività cliniche e di diagnostica di laboratorio per le patologie rare per le quali funge da centro hub di riferimento;
  - o la presa in carico dei percorsi assistenziali dei pazienti, pediatrici e adulti, che non trovano risposta nei centri della rete regionale; per tali pazienti assicura anche i contatti per accedere a strutture extra-regionali (nazionali o estere);
  - o il coordinamento dei centri che devono assicurare la presa in carico dei pazienti nella transizione fra età pediatrica ed età adulta;
  - o il monitoraggio dei pazienti del Friuli Venezia Giulia presi in carico dalla rete;

**Rilevata** la necessità di procedere ad una revisione dell'attuale modello organizzativo della Rete malattie rare, allineandolo a quanto previsto dalle norme nazionali successive alla sua attivazione, avvenuta con la DGR 2228/2006;

**Valutato** che il documento allegato al presente provvedimento *Rete delle malattie rare della Regione Friuli Venezia Giulia* adegua l'attuale organizzazione a quanto previsto dalle norme nazionali ed affronta tutte le questioni relative al funzionamento della rete regionale, compresa la nuova individuazione dei centri hub di riferimento regionale per gruppo nosologico di malattia;

**Su proposta** dell'Assessore regionale alla salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia;

**La Giunta regionale, all'unanimità**

## **DELIBERA**

1. Di approvare il documento *Rete delle Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia*, allegato alla presente deliberazione di cui costituisce parte integrante.
2. Di individuare come centri hub di riferimento regionale classificandoli per gruppo nosologico di malattia, i presidi riportati all'art.3 del predetto documento.
3. Di dare mandato alla struttura complessa Centro regionale Malattie rare dell'Azienda sanitaria universitaria integrata di Udine di coordinare la rete e di predisporre i documenti tecnici (protocolli diagnostico terapeutici, linee guida, ecc.) necessari a dare omogeneità all'intero sistema regionale per l'assistenza al paziente con malattia rara,

nonché di trasmetterli alla Direzione centrale salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia al fine della loro validazione e formalizzazione necessaria a renderli validi sull'intero territorio regionale.

4. Di stabilire che le risorse individuate per la funzione di coordinamento della rete regionale delle malattie rare siano finanziate all'Azienda sanitaria universitaria integrata di Udine attraverso le Linee annuali per la gestione del Servizio sanitario regionale.

IL PRESIDENTE

IL SEGRETARIO GENERALE