

REGIONE CAMPANIA - Giunta Regionale - Seduta del 18 luglio 2008 - Deliberazione N. 1229 - Area Generale di Coordinamento N. 20 - Assistenza Sanitaria - N. 19 - Piano Sanitario Regionale e Rapporti con le UU.SS.LL. – **Piano Sanitario Nazionale 2006/2008. Approvazione progetti attuativi sulle Malattie Rare, ai fini dell'accesso al Fondo istituito dall'art. 1, comma 805, della Legge n. 296/2006 (legge finanziaria 2007). Cofinanziamento di progetti attuativi del PSN ai sensi del Decreto del Ministero della Salute del 10 luglio 2007**

## **PREMESSO**

- che all'art. 1 comma 805 della Legge n. 296/2006 si istituisce un fondo triennale per il cofinanziamento dei progetti attuativi del P.S.N. 2006/2008 al fine di rimuovere gli squilibri sanitari connessi alla disomogenea distribuzione delle attività realizzative della programmazione sanitaria nazionale nelle diverse realtà regionali;
- con l'Accordo, sancito in Conferenza Stato-Regioni in data 1 agosto 2007 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano in materia di obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale per l'attuazione del Piano Sanitario Nazionale 2006-2008, sono state individuate nell'allegato A, tra le linee progettuali per l'utilizzo nel 2007, da parte delle Regioni e delle Province autonome di Trento e Bolzano, dei fondi di cui all'articolo 1, comma 34 della legge 23 dicembre 1996, n. 662, l'organizzazione delle reti assistenziali con particolare riguardo alla malattie rare.
- che nella stessa seduta dell'1 agosto 2007, la Conferenza Stato-Regioni ha sancito, inoltre, l'Intesa sulla proposta del Ministro della Salute di assegnazione alle Regioni delle risorse vincolate, ai sensi dell'art. 1, comma 34 della legge 23 dicembre 1996, n. 662, alla realizzazione, per l'anno 2007, degli obiettivi individuati nel PSN 2006-2008, con cui è stato stanziato per la Regione Campania un importo pari a € 132.190.980,00.

**PRESO ATTO** che l'art. 1, comma 806, della citata Legge definisce l'entità annuale del fondo di cofinanziamento in € 65,5 milioni di cui € 5 milioni da destinare ad iniziative nazionali realizzate dal Ministero della Salute, e € 60,5 milioni da assegnare alle Regioni ed alle Province autonome per il cofinanziamento di progetti regionali in materia di:

- a) sperimentazione del modello assistenziale "case della Salute" ( € 10 milioni);
- b) iniziative per la salute della donna e iniziative a favore delle gestante, della partoriente e del neonato ( € 10 milioni);
- c) malattie rare ( € 30 milioni);
- d) implementazione della rete delle Unità Spinali Unipolari ( € 10,5 milioni);

**PRESO ATTO** che il finanziamento ministeriale viene assegnato, a norma dell'art. 1, comma 807, della Legge n. 296/2006, con Decreto del Ministero della Salute su proposta del Comitato Permanente per la verifica dei livelli essenziali di assistenza di cui all'art. 9 dell'Intesa Stato-Regioni del 23 marzo 2005, alle Regioni che abbiano presentato i progetti attuativi degli obiettivi del P.S.N., coerenti con le linee progettuali individuate con apposito Decreto ministeriale;

**RILEVATO** che con Decreto del Ministero della Salute del 10 luglio 2007 sono state emanate le indicazioni progettuali per ciascuna linea di intervento relativa alle materie soprarichiamate riservando la quota di 30 milioni per il cofinanziamento di progetti attuativi del Piano Sanitario Nazionale sulle malattie rare già compresi nei suddetti Obiettivi di Piano

## **TENUTO CONTO**

- che il tavolo tecnico interregionale sulle malattie rare, costituito presso il coordinamento della commissione salute, al fine di utilizzare il finanziamento promosso dalla norma della finanziaria 2007 sopra riportata in un'ottica di integrazione e coordinamento, ha inteso lavorare a progetti condivisi espressione della sinergia delle regioni, che consente di istruire le azioni delle singole regioni in un quadro di sistema;
- che i progetti condivisi dalle regioni sulle malattie rare sono stati approvati dalla Commissione Salute nella seduta del 15 novembre 2007 con l'indicazione della ripartizione dei fondi tra le Re-

gioni per ogni progetto di cui la quota parte della Regione Campania ammonta complessivamente ad € 2.574.880,87;

- che ogni regione deve declinare le linee progettuali indicate nei progetti con le singole azioni che ritiene opportuno implementare nel proprio territorio nel rispetto della finalità di costruire una rete assistenziale integrata tra le regioni con la condivisione di strategie comuni e con l'obiettivo di superare le disuguaglianze presenti in termini di accesso ai servizi e ai percorsi assistenziali diagnostici accreditati;

**CONSIDERATO** che l'accesso a tale finanziamento ministeriale è subordinato ad uno specifico impegno regionale, in termini di risorse proprie, si prevede di finanziare i progetti sulle Malattie Rare, collegati agli obiettivi del Piano Sanitario Nazionale oggetto del presente provvedimento, una quota di cofinanziamento nella misura di € 1.287.440,44 da prelevarsi dalla somma di € 132.190.980,00 assegnata alla Regione Campania con Delibera CIPE n° 114 del 9.11.2007, non ancora erogata, precisando che la stessa è parte corrente del FSN 2007 e viene utilizzata per la realizzazione degli obiettivi individuati nel PSN 2006-2008;

#### **RITENUTO**

- che il competente ufficio regionale ha provveduto, in collaborazione con il Gruppo Tecnico di Lavoro composto da esperti in malattie rare, istituito con DGR n° 2751 del 14.6.2002, alla predisposizione degli allegati progetti sulle Malattie rare in conformità alle linee progettuali di cui all'Accordo Stato-Regioni dell'1.8.2007;
- che gli allegati progetti sono stati predisposti anche in coerenza con le linee progettuali di cui al citato decreto 10.7.2007 del Ministero della Salute al fine di accedere al cofinanziamento previsto dall'art. 1, comma 806, lett. c) della legge 27 dicembre 2006, n. 296—legge finanziaria 2007;
- che gli allegati progetti, inoltre, sono conformi ai progetti condivisi dal tavolo tecnico interregionale ed approvati dalla Commissione Salute nella seduta del 15 novembre 2007;
- che, in riferimento alle indicazioni contenute nel citato D.M. 10 luglio 2007, i progetti in materia di Malattie Rare sono stati elaborati precisando, a fronte del costo complessivo del progetto, sia la quota di finanziamento da chiedere al Ministero della Salute sia la quota di cofinanziamento regionale, come di seguito elencati:

**Titolo del progetto 1: Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara.**

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 1.931.160,65

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 643.720,22

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 1.287.440,43

**Titolo del progetto 2: Sviluppo e utilizzo di percorsi diagnostico-terapeutici per le malattie rare.**

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 1.544.928,53

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 514.976,18

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 1.029.952,35

**Titolo del progetto 3: Attivazione registri regionali per le malattie rare.**

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 386.232,13

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 128.744,04

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 257.488,09

Pertanto il costo complessivo previsto in Regione Campania dei progetti è di € 3.862.321,31

di cui

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 1.287.440,44

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 2.574.880,87

propone e la Giunta, in conformità, a voto unanime

## DELIBERA

per tutto quanto espresso in premessa che qui si intende integralmente riportato:

- di approvare i seguenti progetti allegati alla presente deliberazione quale parte integrante e sostanziale:
  1. Reti assistenziali per la per la presa in carico di soggetti con malattie rare
  2. Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostici terapeutici per malattie rare
  3. Attivazione registro regionale per le malattie rare  
per un costo complessivo previsto in Regione Campania di € 3.862.321,31
- di finanziare i suddetti progetti per € 1.287.440,44 prelevando tale somma dalla quota di € 132.190.980,00 del fondo sanitario Nazionale 2007 parte corrente assegnata alla Regione Campania con Delibera CIPE n° 114 del 9.11.2007, non ancora erogata, per la realizzazione degli obiettivi individuati nel PSN 2006-2008 e per € 2.574.880,87 ai sensi ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 e successivo D.M. 10 luglio 2007.
- di inoltrare, pertanto, gli allegati progetti al Ministero della Salute per il seguito di competenza, ai sensi dell'Accordo Stato-Regioni del 1 agosto 2007, e per l'accesso anche al cofinanziamento previsto dalla legge finanziaria 2007 e dal successivo D.M. 10 luglio 2007 per un importo complessivo di € 2.574.880,87;
- di dare mandato al Settore Assistenza Sanitaria, Prevenzione e Igiene Sanitaria e al Settore Programmazione di provvedere all'ulteriore corso del presente provvedimento ed agli adempimenti conseguenti, comprese le eventuali modifiche ed integrazioni di carattere tecnico ai progetti richieste dal Ministero della Salute in sede di esame dei medesimi.
- di inviare copia del presente atto, per competenza, ai Settore Prevenzione Assistenza Sanitaria Igiene Sanitaria, al Settore Programmazione dell'Area Piano Sanitario Regionale e al Settore Gestione Entrate e Spese di Bilancio;
- di incaricare il Settore Stampa e Bollettino Ufficiale alla pubblicazione sul B.U.R.C. del presente atto;

Il Segretario  
*D'Elia*

Il Presidente  
*Bassolino*

## PROGETTO N. 1

### TITOLO

Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara

### TIPO DI PROGETTO

Progetto interregionale ex art. 1 comma 806, lettera c, legge 296/2006

### DURATA

Annuale con possibilità di proroga

### REFERENTE PROGETTO

Regione Toscana - coordinamento delle Regioni e delle Province Autonome

Per la Regione Campania referente del progetto è l'Osservatorio Epidemiologico Regionale

### ASPETTI FINANZIARI

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 1.931.160,65

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 643.720,22

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 1.287.440,43

### CONTENUTI

Già da alcuni anni le Regioni e le Province autonome stanno affrontando le problematiche legate alla assistenza per malattie rare, oltre che attraverso l'espletamento di attività ordinarie, anche mediante progetti per obiettivi di PSN ex art. 1, commi 34 e 34 bis, legge 662/96.

Con il presente progetto la regione Campania intende implementare le suddette attività ed integrare le proprie iniziative con quelle delle altre regioni, al fine di sviluppare modelli assistenziali condivisi tra le Regioni e PP.AA.

La Regione Campania con delibera della Giunta Regionale n° 1362 del 21 ottobre 2005 ha approvato l'individuazione, in via provvisoria, dei presidi di riferimento regionale per malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001 n. 279. Sono stati identificati come presidi di riferimento le 10 aziende ospedaliere autonome, comprendenti in particolare i due policlinici universitari, sette aziende ospedaliere autonome, localizzate nei capoluoghi di tutte le province della regione, un Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico con specializzazione in oncologia, nonché l'azienda sanitaria locale Napoli 1, al cui interno sono presenti presidi ospedalieri anche con competenze specialistiche per malattie rare. Sulla base della valutazione di un'autocertificazione da parte di un apposito gruppo tecnico regionale di esperti, sono state individuate le malattie rare per le quali esistono competenze e risorse in ognuno dei presidi.

## OBIETTIVO COMPLESSIVO

Individuazione di reti assistenziali per garantire la presa in carico dei soggetti della fascia di età pediatrica (0-18 anni), per malattie e/o gruppi di malattie rare di origine genetica, con particolare riferimento alle sindromi malformative e alle malattie metaboliche ereditarie (vedi l'allegata Tabella 1).

Si applicherà alle malattie metaboliche e sindromi genetico-malformative dell'età pediatrica, di cui all'allegata Tabella 1, un modello assistenziale basato sulla presa in carico da parte del centro di riferimento, in collaborazione con le strutture assistenziali del territorio di residenza, utilizzando strumenti e metodologie recentemente proposti in campo nazionale da Società scientifiche e Associazioni di famiglie, su iniziativa della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD). Le linee generali del modello assistenziale da implementare nel presente progetto sono illustrate nell'allegata Tabella 2. A questa iniziativa nazionale già collaborano in maniera attiva operatori della regione Campania, responsabili di strutture complesse che si occupano di malattie rare dell'età evolutiva con componente genetico-malformativa e metabolica.

Nella creazione della rete assistenziale per le singole condizioni prese in esame nel presente progetto si terrà conto delle competenze comunque esistenti nei 12 presidi che fanno parte della rete regionale per le malattie rare, anche se non sono accreditati come centri di riferimento per le specifiche condizioni: in questo modo, attraverso opportune iniziative di formazione, si cercherà di migliorare la distribuzione sul territorio regionale di strutture di riferimento, intermedie tra il/i centro/i di riferimento accreditato/i e le strutture sociosanitarie del territorio, sfruttando in particolare la loro presenza nei capoluoghi di tutte le province della Campania.

Nell'ambito dei compiti di programmazione sanitaria la Regione intende avvalersi di un supporto tecnico istituendo un Centro di Riferimento a cui si affideranno i seguenti compiti:

- 1) gestione del registro regionale delle malattie rare, in raccordo tecnico-funzionale con l'Osservatorio Epidemiologico Regionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi dei singoli casi e il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità;
- 2) coordinamento dei presidi territoriali della rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi;
- 3) promozione dell'informazione al cittadino e della formazione degli operatori;
- 4) collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre regioni;
- 5) collaborazione con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare.

Si metteranno in atto le opportune iniziative per creare un collegamento funzionale più efficiente dei centri di riferimento individuati nella rete delle malattie rare della regione Campania, creando, quando necessario, le infrastrutture e i protocolli per il collegamento telematico.

Si procederà all'organizzazione di corsi di formazione per i referenti per le malattie rare, individuati presso tutti i centri accreditati della rete regionale.

#### OBIETTIVO INTERMEDIO

Raccolta di documentazione e dati

#### INDICATORI

Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie per i quali vengono individuati modelli assistenziali

## PROGETTO N. 2

### TITOLO

**Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostico-terapeutici per malattie rare**

### TIPO DI PROGETTO

Progetto interregionale ex art. 1 comma 806, lettera c, legge 296/2006

### DURATA

Annuale con possibilità di proroga

### REFERENTE PROGETTO

Regione Toscana - coordinamento delle Regioni e delle Province Autonome  
Per la Regione Campania referente del progetto è l'Osservatorio Epidemiologico Regionale

### ASPETTI FINANZIARI

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 1.544.928,53

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 514.976,18

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 1.029.952,35

### CONTENUTI

Da alcuni anni le Regioni e le Province autonome stanno affrontando le problematiche legate alla assistenza per malattie rare, oltre che attraverso l'espletamento di attività ordinarie, anche mediante progetti per obiettivi di PSN ex art. 1, commi 34 e 34 bis legge 662/96. Con il presente progetto si intende implementare le suddette attività ed integrare le progettualità in atto, al fine di favorire la diffusione delle migliori pratiche.

### OBIETTIVO COMPLESSIVO

Individuazione di percorsi diagnostico-terapeutici per almeno 20 malattie e/o gruppi di malattie rare di origine genetica, con particolare riferimento alle sindromi malformative e alle malattie metaboliche ereditarie che colpiscono soggetti della fascia di età pediatrica (0-18 anni) (vedi l'allegata Tabella 1).

Si predisporranno raccomandazioni per la diagnosi e il trattamento di malattie rare, con particolare riferimento a quelle che utilizzano farmaci orfani ad alto costo.

L'allegata Tabella 3 rappresenta un elenco iniziale di malattie rare che rispondono alle caratteristiche su indicate, per le quali sono state predisposte raccomandazioni per la diagnosi, la terapia e il follow-up da parte di alcune Società scientifiche nazionali (SI SMME, SIMGePeD) a cui attivamente collaborano operatori della regione Campania,

responsabili di strutture complesse che si occupano di malattie rare dell'età evolutiva con componente genetico-malformativa e metabolica.

Su mandato della Regione Campania, che ha individuato quali interlocutori tecnici l'Osservatorio Epidemiologico Regionale ed il Settore Assistenza Ospedaliera, si avvierà uno studio epidemiologico sulla migrazione sanitaria del bambino affetto dalle malattie rare di cui al presente progetto, in collaborazione con l'ARSAN (Agenzia Regionale Sanità) e con la comunità pediatrica regionale, che ha già manifestato la sua volontà di collaborare a una tale indagine. Circa il 10% dei ricoveri pediatrici campani avviene fuori regione e interessa in primo luogo le condizioni che coinvolgono il sistema nervoso, come si verifica per la stragrande maggioranza delle malattie rare con base genetico-metabolica e malformativa, di cui al presente progetto. Una più documentata valutazione del fenomeno della migrazione sanitaria è fondamentale per mettere a punto efficaci percorsi diagnostico-terapeutici e contenere il fenomeno del ricovero fuori regione alla ricerca di una diagnosi e/o di cure all'avanguardia. L'indagine, che verrà attuata sulla base di un protocollo sviluppato dalla Regione Campania in collaborazione con l'ARSAN e la comunità pediatrica, censirà le risorse assistenziali effettivamente esistenti in regione, anche per promuovere una più capillare diffusione di informazioni al servizio sanitario e alla popolazione e valuterà con appositi questionari a campione le motivazioni delle famiglie e quelli dei pediatri nel decidere circa la necessità di un ricovero fuori regione.

Ai fini della definizione di percorsi diagnostico-terapeutici nella Regione Campania sarà di grande rilievo lo studio della migrazione sanitaria, anche per rispondere alla raccomandazione della Commissione Salute del 06/12/2007 circa la definizione "di procedure organizzative che prevedano, tra l'altro, l'erogazione dell'assistenza in ambito domiciliare o nel luogo più vicino all'abitazione del paziente e l'attività di follow up a distanza così da evitare inutili e faticosi spostamenti da parte dei pazienti".

#### **OBIETTIVO INTERMEDIO**

Raccolta di documentazione e dati per l'individuazione dei percorsi diagnostico - terapeutici e del fenomeno della migrazione sanitaria.

#### **INDICATORI**

Numero di malattie rare per i quali vengono individuati i percorsi diagnostico terapeutici.

## PROGETTO N. 3

### TITOLO

Attivazione registri regionali per le malattie rare

### TIPO DI PROGETTO

Progetto interregionale ex art. 1 comma 806, lettera c, legge 296/2006

### DURATA

Annuale con possibilità di proroga

### REFERENTE PROGETTO

Regione Toscana - coordinamento delle Regioni e delle Province Autonome  
Per la Regione Campania referente del progetto è l'Osservatorio Epidemiologico Regionale

### ASPETTI FINANZIARI

Costo complessivo previsto in Regione Campania del progetto è di € 386.232,13

di cui:

ex accordo Stato Regione 1 agosto 2007 (cofinanziamento regionale) € 128.744,04

ex art. 1 comma 806, legge 296/2006 € 257.488,09

Per il progetto N. 3 la Regione Campania utilizzerà in cofinanziamento l'ulteriore cifra di euro 73.320,00 erogata, attraverso apposita convenzione, dall'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito del Programma "Malattie Rare" e finalizzata ad incentivare la collaborazione dell'Istituto Superiore di Sanità con le Regioni e le Province Autonome attraverso lo scambio di competenze, conoscenze e tecnologie per l'implementazione dei registri regionali e del flusso informativo verso il Registro nazionale.

### CONTENUTO

Da alcuni anni le regioni, in collaborazione con l'ISS, stanno organizzando attività di raccolta dati sulle malattie rare anche attraverso progetti finanziati a vario titolo. Con il presente progetto si intende implementare le suddette iniziative al fine di attivare il registro regionale campano per garantire il flusso attivo dei dati epidemiologici al registro nazionale delle malattie rare, anche in ottemperanza di quanto previsto dall'accordo Stato - Regioni del 10 maggio 2007.

### OBIETTIVO COMPLESSIVO

Attivazione del registro regionale campano.

Si procederà alla stipula di apposita Convenzione con l'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito del su citato Programma "Malattie Rare", finalizzato allo scambio di competenze, conoscenze e tecnologie per l'implementazione del flusso informativo verso il Registro nazionale.

Si valuterà l'opportunità di stipulare apposita Convenzione con la Regione Veneto, per estendere alla regione Campania un modello di raccolta dei dati epidemiologici, già condiviso nel Triveneto e più recentemente adottato, sempre attraverso strumenti convenzionali, dall'Emilia Romagna e, probabilmente in prospettiva, dalla Liguria.

Si avvierà l'organizzazione dei flussi informativi dai centri di riferimento alle strutture regionali istituzionalmente competenti e da queste all'ISS per il Registro nazionale.

Si organizzeranno appositi corsi di formazione del personale del SSR, a cominciare dai referenti dei centri di riferimento, per la più corretta conoscenza delle procedure da seguire nella raccolta e trasmissione dei dati epidemiologici relativi alle malattie rare.

Si predisporranno in forma cartacea e attraverso siti Web regionali opuscoli informativi su tutta la materia delle malattie rare, diretti agli operatori del sistema sanitario regionale e alla popolazione campana.

#### OBIETTIVO INTERMEDIO

Acquisizione del personale e dei beni e servizi e realizzazione della formazione necessaria per l'attivazione del registro

#### INDICATORI

Attivazione del registro regionale

Numero delle schede raccolte e trasmesse al registro nazionale

**Tabella 1 - ELENCO MALATTIE RARE OGGETTO DEL PROGETTO N. 1***(estratto dal DM 18 maggio 2001, n. 279, GU n. 160, del 12.07.2001 Suppl. Ord. n. 180/L)*

<b>Cod. Esenz.</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
<b>2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140 a 239) - RB</b>			
<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>3. MALATTIE DELLE GIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNOLOGICI (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC</b>			
<b>RCG040</b>	<b>DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	<b>CISTINOSI</b>	
		HARTNUP MALATTIA DI	
		ALBINISMO	
		ALCAPTONURIA	
		IPERVALINEMIA	
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	
		OMOCISTINURIA	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
		IPERISTIDINEMIA	
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	
		ALANINEMIA	
		IMINOACIDEMIA	
<b>RCG050</b>	<b>DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA</b>	<b>CITRULLINEMIA</b>	
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	
<b>RCG060</b>	<b>DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI</b> Escluso: Diabete mellito	<b>GLICOGENOSI</b>	
		GALATTOSEMIA	
		FRUTTOSEMIA	
		MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	
<b>RCG070</b>	<b>ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	<b>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa</b>	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
		ABETALIPOPROTEINEMIA	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI
<b>RCG070</b>	<b>ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	<b>TANGIER MALATTIA DI</b>	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
		DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	

		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY MALATTIA DI GAUCHER MALATTIA DI NIEMANN PICK MALATTIA DI	
RCG090	MUCOLIPIDOSI		
RC0100	FARBER MALATTIA DI		DEFICIENZA DI CERAMIDASI
RC0150	WILSON MALATTIA DI		DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE		
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN MALATTIA DI XANTINURIA	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HUNTER SINDROME DI HURLER SINDROME DI MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI MORQUIO MALATTIA DI SANFILIPPO SINDROME DI SCHEIE SINDROME DI	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DI GEORGE SINDROME DI NEZELOF SINDROME DI	
<b>4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMOPOIETICI (cod.ICD9-CM da 280 a 289) -RD</b>			
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	FANCONI ANEMIA DI	PANCITOPENIA DI FANCONI
<b>6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod.ICD9-CM da 320 a 389) -RF</b>			
RFG010	LEUCODISTROFIE	ALEXANDER MALATTIA DI CANAVAN MALATTIA DI KRABBE MALATTIA DI LEUCODISTROFIA METACROMATICA PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	BATTEN MALATTIA DI KUF S MALATTIA DI	
RFG030	GANGLIOSIDOSI		
RF0030	LEIGH MALATTIA DI		
RF0040	RETT SINDROME DI		
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA TELEANGECTASICA	LOUIS BAR SINDROME DI
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI KENNEDY MALATTIA DI	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		SCHILDER MALATTIA DI EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	REFSUM MALATTIA DI MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DESMIN STORAGE MIOPATIA NEMALINICA	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	BECKER DISTROFIA DI DISTROFIA MUSCOLARE OCULO- GASTRO-INTESTINALE DUCHENNE DISTROFIA DI ERB DISTROFIA DI	

		LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT MALATTIA DI	
		THOMSEN MALATTIA DI	
		VON EULENBURG MALATTIA DI	
<b>14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod.ICD9-CM da 740 a 759) -RN</b>			
RN0040	JOUBERT SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA		
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA		
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO		
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE		
RN0190	ANO IMPERFORATO		
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO		
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI		
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	APERT SINDROME DI	
		GOODMAN SINDROME DI	
RN0280	ACRODISOSTOSI		
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	C SINDROME	
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	
		CROUZON MALATTIA DI	
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	DISPLASIA MAXILLONASALE	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE
		PIERRE ROBIN SINDROME DI	
		TREACHER COLLINS SINDROME DI	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		ESOSTOSI MULTIPLA	
		KNIEST DISPLASIA	DISPLASIA METATROPICA
		SINDROME CAMPTOMELICA	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	OSTEOCONDROPLASIA
		OSTEOGENESI IMPERFETTA	
		OSTEOPETROSI	
		DISPLASIA FIBROSA	
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
		FAIRBANK MALATTIA DI	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI	
		DISCONDROSTEOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN MALATTIA DI	

		<i>McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI</i>	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
<b>RN0320</b>	<b>GASTROSCHISI</b>		
<b>RNG070</b>	<b>ITTIOSI CONGENITE</b>	<i>ITTIOSI CONGENITA</i>	
		<i>ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE</i>	
		<i>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</i>	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
		<i>ITTIOSI TIPO HARLEQUIN</i>	
		<i>ITTIOSI X-LINKED</i>	
		<i>NETHERTON SINDROME DI</i>	
<b>RN0510</b>	<b>INCONTINENTIA PIGMENTI</b>		
<b>RN0570</b>	<b>EPIDERMOLISI BOLLOSA</b>		
<b>RN0660</b>	<b>DOWN SINDROME DI</b>		
<b>RN0670</b>	<b>CRI DU CHAT MALATTIA DEL</b>		
<b>RN0680</b>	<b>TURNER SINDROME DI</b>		
<b>RN0690</b>	<b>KLINEFELTER SINDROME DI</b>		
<b>RN0700</b>	<b>WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI</b>		
<b>RNG080</b>	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA</b>		
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA</b>		
<b>RN0750</b>	<b>SCLEROSI TUBEROSA</b>		FACOMATOSI
<b>RN0820</b>	<b>BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI</b>		
<b>RN0880</b>	<b>EEC SINDROME</b>		ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
<b>RN0910</b>	<b>GOLDENHAR SINDROME DI</b>		
<b>RN0940</b>	<b>KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA</b>		
<b>RN0950</b>	<b>KARTAGENER SINDROME DI</b>		
<b>RN0990</b>	<b>MOEBIUS SINDROME DI</b>		
<b>RN1010</b>	<b>NOONAN SINDROME DI</b>		
<b>RN1020</b>	<b>OPITZ SINDROME DI</b>		
<b>RN1080</b>	<b>RUSSELL-SILVER SINDROME DI</b>		
<b>RN1150</b>	<b>SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA</b>		
<b>RN1180</b>	<b>SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA</b>		
<b>RN1200</b>	<b>SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI</b>		
<b>RN1210</b>	<b>SMITH-MAGENIS SINDROME DI</b>		
<b>RN1220</b>	<b>STICKLER SINDROME DI</b>		
<b>RN1250</b>	<b>VACTERL ASSOCIAZIONE</b>		
<b>RN1270</b>	<b>WILLIAMS SINDROME DI</b>		
<b>RN1300</b>	<b>ANGELMAN SINDROME DI</b>		
<b>RN1310</b>	<b>PRADER-WILLI SINDROME DI</b>		
<b>RN1320</b>	<b>MARFAN SINDROME DI</b>		
<b>RN1330</b>	<b>SINDROME DA X FRAGILE</b>		
<b>RN1410</b>	<b>CORNELIA DE LANGE SINDROME DI</b>		
<b>RN1530</b>	<b>LEOPARD SINDROME</b>		
<b>RN1620</b>	<b>RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI</b>		
<b>RN1760</b>	<b>ZELLWEGER SINDROME DI</b>		
<b>15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod.ICD9-CM da 760 a 779) -RP</b>			
<b>RP0010</b>	<b>EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA</b>		
<b>RP0020</b>	<b>SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO</b>		
<b>RP0030</b>	<b>SINDROME FETALE DA IDANTOINA</b>		
<b>RP0040</b>	<b>SINDROME ALCOLICA FETALE</b>		

<b>RP0070</b>	<b>FIBROSI EPATICA CONGENITA</b>		

## Tabella 2 - MODELLO ASSISTENZIALE PER MALATTIE RARE DI ETÀ PEDIATRICA CON COMPONENTE GENETICA, E/O MALFORMATIVA E/O METABOLICA

(in collaborazione con la Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite)

**Pre-requisiti** specifici, tipici, anche se non esclusivi, per l'implementazione del modello assistenziale per le malattie rare in età pediatrica ad alta "complessità" :

:

- a. E' necessaria l'individuazione dei centri per la diagnosi, per la cura e per la gestione delle patologie di base e di quelle intercorrenti, che attualmente risulta difficile sia per le famiglie che per i clinici.
- b. E' urgente rendere visibili i "luoghi" per la presa in carico sia a livello dei centri di riferimento (che possono essere anche fuori della propria regione di residenza) sia a livello delle strutture esistenti sul territorio in grado di garantire l'appropriatezza assistenziale
- c. E' urgente diffondere informazioni sulle "buone pratiche" esistenti
- d. E' sempre indispensabile integrare le famiglie nel percorso assistenziale
- e. E' essenziale la trasmissione di informazioni e competenze alle famiglie e ai contesti di vita, per consentire la gestione quotidiana della disabilità complessa nel tempo
- f. E' indispensabile il **coordinamento** e l'**integrazione** tra servizi e professionalità distinte, per poter costruire una rete sanitaria e assistenziale innovativa e su misura
- g. E' fondamentale la collaborazione dei bambini e degli adolescenti per ottenere dati clinici attendibili
- h. E' prioritario riuscire ad effettuare analisi epidemiologiche approfondite, che consentano una più adeguata programmazione per il futuro

### Il modello assistenziale proposto

#### Obiettivo generale

Promuovere per i bambini ed adolescenti con disabilità e/o malattie genetiche complesse un'assistenza multidisciplinare che persegua l'obiettivo di :

- promuovere la salute globale del bambino e della sua famiglia,
- porre le basi per una vita da adulto la più autonoma possibile e inserita in idonei ambienti di lavoro, compatibilmente con le problematiche biomediche presenti

e che sia

- basata su un piano assistenziale e riabilitativo chiaro e ben esplicitato,
- centrata sulla famiglia e condivisa con essa,
- integrata con le risorse territoriali,
- in grado di ridurre gli accessi in ospedale,
- gestita da due "patient manager" esplicitati: uno presso il centro di riferimento e l'altro sul territorio.

#### I principi di base

- Ogni bambino con una malattia genetica o una disabilità grave ha diritto ad un'assistenza socio-sanitaria globale e alla promozione della sua salute psico-fisica come tutti gli altri bambini, a prescindere dalla rarità della sua condizione patologica, con l'obiettivo finale di ottenere il maggior grado possibile di salute psico-fisica e di autonomia.
- La famiglia ha diritto a:

- conoscere nei dettagli le caratteristiche della condizione patologica del proprio figlio e tutte le risorse che possono alleviarla,
- ricevere un'assistenza speciale per superare i momenti di crisi personali,
- partecipare attivamente ed in modo sereno e consapevole a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio.

### **Le strutture**

- Centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie
  - inseriti nelle reti assistenziali già esistenti ed individuate nelle singole regioni,
  - collegati in rete tra di loro, secondo un adattamento del modello “mozzo e raggi”, variabile, in funzione della patologia seguita in regime di eccellenza (assistenza-formazione-ricerca)
  - in ogni centro il professionista assume il ruolo di “patient manager”, responsabile della “salute globale” del bambino e della sua famiglia
- Centri per la gestione dei problemi trasversali a diverse patologie:
  - strutture specifiche pediatriche ospedaliere locali che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up,
  - servizi territoriali di neuropsichiatria infantile o di riabilitazione dell'età evolutiva,
  - strutture iperspecialistiche per problemi particolari e rari (la grave scoliosi, la craniostenosi ecc)
- Pediatria di famiglia e medicina generale di base:
  - Assume il ruolo di “patient manager” a livello territoriale, responsabile anch'esso della salute globale del bambino e della sua famiglia
  - strettamente collegati con i centri riferimento ed i servizi specialistici per problemi trasversali tramite gli strumenti indicati nella sezione apposita
- Capitale sociale territoriale : associazioni di genitori, scuola, organizzazioni per il tempo libero

### **Gli strumenti**

- Piano assistenziale individuale per la promozione della salute e la riabilitazione, programmato in collaborazione tra centro e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati)
- Libretto sanitario, possibilmente computerizzato
- Potenziamento degli ospedali di riferimento con adeguato personale e l'inserimento di competenze di psicologia e assistenza sociale, anche individuando specifici “Centri Assistenza per la Disabilità”
- Stretto contatto tra centro di riferimento e servizi specialistici territoriali realizzato dai due patient manager (del centro di riferimento e del territorio) utilizzando occasioni di incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici, nell'ambito delle attività previste dagli accordi nazionali sui bilanci di salute al cronico
- Corsi di aggiornamento, anche utilizzando moderni supporti telematici, o altre occasioni di formazione di tutti i professionisti coinvolti e dei volontari (genitori o no) più impegnati nelle associazioni di genitori
- Sviluppo della ricerca clinica per la valutazione delle varie strategie assistenziali utilizzando anche le metodologie offerte dalla ricerca qualitativa

**Tabella 3 – MALATTIE RARE PER LE QUALI SONO DISPONIBILI  
RACCOMANDAZIONI PER LA DIAGNOSI E IL TRATTAMENTO, DA VALIDARE IN  
REGIONE CAMPANIA**

*1. RACCOMANDAZIONI MESSE A PUNTO DALLA SOCIETA' ITALIANA STUDIO MALATTIE  
METABOLICHE EREDITARIE (SISMME)*

- MPS I  
Raccomandazioni per follow-up  
Raccomandazioni per terapia enzimatica sostitutiva (criteri di inclusione, criteri di esclusione, criteri di uscita)
  
- MPS II  
Raccomandazioni per follow-up  
Raccomandazioni per terapia enzimatica sostitutiva (criteri di inclusione, criteri di esclusione, criteri di uscita)
  
- MPS VI  
Raccomandazioni per follow-up  
Raccomandazioni per terapia enzimatica sostitutiva (criteri di inclusione, criteri di esclusione, criteri di uscita)
  
- Malattia di Niemann-Pick tipo C  
Raccomandazioni per follow-up

*2. RACCOMANDAZIONI PER LA DIAGNOSI, LA TERAPIA E IL FOLLOW-UP, MESSE A  
PUNTO DALLA SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE E DISABILITÀ  
CONGENITE (SIMGePeD) E PUBBLICATE SUL SITO "Ambulatorio.com"*

Neurofibromatosi di tipo 1  
Sindrome da difetto di Glicosilazione  
Sindrome di Angelman  
Sindrome di Costello  
Sindrome di Crouzon  
Sindrome di Ellis - Van Creveld  
Malattia di Gaucher  
Sindrome di Gorlin  
Sindrome di Kabuki  
Sindrome KBG  
Sindrome di Klinefelter  
Sindrome da microdelezione cromosomica 22q11.2 (del 22)  
Sindrome di Noonan  
Sindrome di Rett  
Sindrome di Silver-Russel