

Rete Toscana Malattie Rare: istituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR)

1) Premessa

Il Ministero della Salute ha individuato con il **Decreto ministeriale 279/2001** un elenco di malattie rare, cui assicurare l'assistenza in esenzione dalla quota di partecipazione attraverso una rete di presidi dedicati. Tale documento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza. Nell'Art 2 si istituisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. I presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico – molecolare.

Le Regioni, si sono pertanto assunte l'onere di strutturare all'interno dei loro sistemi sanitari un'organizzazione di funzioni e prestazioni dedicata alle MR, creando una rete regionale coordinata da un Centro di coordinamento. Il **sistema regionale toscano delle malattie rare** attivato a seguito del DM 279/2001, è articolato su una rete di presidi specialistici per specifiche malattie rare.

Il gruppo di Coordinamento regionale (DGR 90/2009) riunisce le strutture di coordinamento della rete dei presidi per gruppi omogenei di patologie, il Registro Toscano Malattie Rare e il Forum delle associazioni toscane malattie rare.

Il Registro Toscano delle Malattie Rare, gestito, insieme al Registro Toscano Difetti Congeniti, dalla FTGM su incarico della RT, si è configurato sempre più uno strumento non solo di rilevazione epidemiologica, ma anche come necessario supporto alla programmazione sanitaria e al funzionamento della rete. Infatti gli aggiornamenti della rete dei presidi e dei relativi ruoli che si sono susseguiti negli anni si sono basati sull'esame della casistica inserita nel RTMR.

Obiettivo prioritario costante del sistema è la definizione e formalizzazione dei percorsi di rete definendo i ruoli e le responsabilità al fine di chiarire i livelli di presa in carico del paziente affetto da malattia rara e della sua famiglia.

Secondo l'Art 6 del DM 279/2001 l'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

L'Allegato 1, che forma parte integrante del DM 279/2001, riporta l'elenco delle malattie per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate.

La Regione Toscana con la **Delibera di Giunta regionale n. 90 del 2009** ha ampliato l'elenco delle malattie rare integrando l'elenco già presente nel DM 279/2001, garantendo ai residenti toscani l'accesso al regime di esenzione della partecipazione al costo alle prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza anche in riferimento alle patologie dell'elenco aggiuntivo. Dal 2004 la RT ha aggiornato la rete con una serie di atti. Il più recente è il decreto dirigenziale n. **6279/2014**.

Nel 2011 è stata emanata la **Direttiva UE 2011/24** relativa all'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera. La presente direttiva ha lo scopo di chiarire i diritti dei pazienti relativamente al loro accesso all'assistenza sanitaria transfrontaliera ed al loro rimborso, di garantire la qualità e la sicurezza delle prestazioni fornite in un altro Stato UE, di promuovere la cooperazione in materia di assistenza sanitaria tra gli Stati membri.

La Direttiva distingue lo Stato membro di affiliazione dallo Stato membro di cura: il primo è lo Stato membro nel quale il paziente è persona assicurata, mentre l'altro è lo Stato membro nel cui territorio viene effettivamente prestata l'assistenza sanitaria transfrontaliera.

L'Art. 12 descrive le caratteristiche delle Reti di Riferimento Europee (ERN "*European Reference Networks*") e ne promuove lo sviluppo come tramite tra i prestatori di assistenza sanitaria ed *Centres of expertise* detti "centri di eccellenza" degli Stati membri soprattutto per quanto riguarda le malattie rare. Nell'articolo sono riportati gli obiettivi che le ERN devono avere (almeno tre) per essere considerati tali:

- a) concorrere a realizzare, a beneficio dei pazienti e dei sistemi di assistenza sanitaria, le potenzialità della cooperazione europea in materia di assistenza sanitaria altamente specializzata mediante l'utilizzo delle innovazioni della scienza medica e delle tecnologie sanitarie;
- b) contribuire alla condivisione di conoscenze in materia di prevenzione delle malattie;
- c) migliorare la diagnosi e l'erogazione di un'assistenza sanitaria di qualità, accessibile ed economicamente efficiente per tutti i pazienti affetti da patologie che richiedono una particolare concentrazione di competenze nei settori medici in cui la competenza è rara;
- d) massimizzare l'uso economicamente efficiente delle risorse, concentrandole laddove opportuno;
- e) rafforzare la ricerca, la sorveglianza epidemiologica, come la tenuta di registri, e provvedere alla formazione dei professionisti sanitari;
- f) agevolare la mobilità delle competenze, virtualmente o fisicamente, e sviluppare, condividere e diffondere informazioni, conoscenze e migliori prassi e promuovere gli sviluppi nella diagnosi e

nella cura di patologie rare, all'interno e all'esterno delle reti;

g) incoraggiare lo sviluppo di parametri di riferimento in materia di qualità e sicurezza e contribuire allo sviluppo e alla diffusione delle migliori prassi all'interno e all'esterno della rete;

h) aiutare gli Stati membri che hanno un numero insufficiente di pazienti con una particolare patologia, o che non dispongono delle tecnologie o delle competenze, a fornire una gamma completa di servizi altamente specializzati di alta qualità.

Nell'Art.13 si fa riferimento alle malattie rare spiegando che la Commissione si impegna a sostenere gli Stati membri allo scopo di aiutare i professionisti nella corretta diagnosi e di fornire ai pazienti con malattie rare la diagnosi e le cure che non sono disponibili nello Stato di affiliazione.

In seguito alla Direttiva, il comitato EUCERD ("European Union Committee of Expert on Rare Diseases") ha pubblicato due documenti dedicati ai criteri di qualità applicabili ai *Centres of expertise* detti "centri di competenza" per le malattie rare negli Stati membri, il primo nell'ottobre 2011 ed il secondo nel gennaio 2013.

EUCERD è un comitato di esperti sulle malattie rare (istituito con la decisione 2009/872/EC della Commissione europea del 30 novembre 2009) che ha il compito di aiutare la Commissione Europea con la preparazione e l'attuazione delle attività comunitarie nel campo delle malattie rare, in collaborazione e consultazione con gli organismi specializzati negli Stati membri, le autorità europee competenti in materia di ricerca e di interventi di sanità pubblica e di altre parti interessate che operano nel settore.

In particolare EUCERD:

- assiste la Commissione nel monitoraggio, valutazione e diffusione dei risultati delle misure adottate a livello nazionale nel campo delle malattie rare comunitarie e internazionali;
- analizza i risultati e propone miglioramenti delle misure adottate;
- fornisce pareri, raccomandazioni o relazioni alla Commissione, su richiesta di quest'ultima o di propria iniziativa;
- assiste la Commissione nella cooperazione internazionale in materia di malattie rare;
- assiste la Commissione nell'elaborazione di linee guida, raccomandazioni e qualsiasi altra azione definita nella comunicazione della Commissione e nella raccomandazione del Consiglio;
- fornisce una relazione annuale sulle proprie attività alla Commissione.

Il comitato EUCERD ha sostituito la Task Force sulle Malattie Rare della Commissione europea (RDTF) istituito con decisione della Commissione 2004/192/EC del 25 febbraio 2004 sul programma d'azione comunitario nel campo della sanità pubblica (2003-2008).

Le raccomandazioni stilate da EUCERD hanno lo scopo di mettere in evidenza ed in risalto le

malattie rare oltre ai criteri ed alle caratteristiche delle Reti di Riferimento ed aiutare gli Stati membri nelle loro riflessioni o nei loro sviluppi politici concernenti i piani e le strategie nazionali per le malattie rare nel momento in cui si interessano dell'organizzazione dei percorsi sanitari a livello nazionale ed europeo.

Nel documento vengono declinate le caratteristiche dei Centri di Competenza (CC) ovvero delle strutture che si occupano delle malattie o delle sindromi che richiedono un'attenzione specifica, per la difficoltà di effettuare una diagnosi, prevenire le complicazioni e/o stabilire una terapia. Per poter essere considerate tali, queste strutture devono possedere alcuni requisiti come fornire competenze multidisciplinari (comprese quelle paramediche ed i servizi sociali), svolgere attività di istruzione/formazione, contribuire alla ricerca, un elevato livello di competenza e di esperienza documentato ad esempio in base al volume annuale dei casi gestiti e dei secondi pareri espressi, alle pubblicazioni su riviste con peer review, ai finanziamenti, alle posizioni professionali ricoperte, alle attività di insegnamento e di formazione.

Secondo il documento spetta agli Stati membri istituire e valutare i CC e stabilire una procedura per definire ed approvare i criteri di designazione.

EUCERD raccomanda inoltre di promuovere la partecipazione dei centri di competenza alle reti europee di riferimento e di organizzare percorsi sanitari per i pazienti affetti dalle malattie rare, mediante la creazione di collaborazioni tra gli esperti del settore e lo scambio di professionisti e competenze all'interno dello stesso paese o con l'estero.

Tab. 1 Raccomandazioni EUCERD:

1	I CC si occupano delle malattie o delle sindromi che richiedono un'attenzione specifica, per la difficoltà di effettuare una diagnosi, prevenire le complicazioni e/o stabilire una terapia.
2	I CC sono strutture esperte nella gestione e nella cura dei pazienti affetti da MR in un determinato bacino sanitario, preferibilmente su scala nazionale, e a livello internazionale, se necessario
3	Le attività complessive di tutti i CC all'interno di uno SM coprono tutti i bisogni dei pazienti affetti dalle MR, anche se i CC non sono in grado di fornire una gamma integrale dei servizi, allo stesso livello di competenza per ciascuna MR.
4	I CC riuniscono o coordinano, nell'ambito del settore sanitario specializzato, competenze multidisciplinari, comprese quelle paramediche e i servizi sociali, al fine di soddisfare i bisogni specifici medici, riabilitativi e palliativi dei pazienti affetti dalle malattie rare.
5	I CC contribuiscono a definire i percorsi terapeutici, a partire dall'assistenza primaria
6	I CC sono collegati con i laboratori specializzati e con le altre strutture.
7	I CC collaborano con le organizzazioni dei pazienti in modo da tenere in considerazione il punto di vista del paziente

8	I CC contribuiscono all'elaborazione di orientamenti in tema di buone pratiche e alla loro diffusione.
9	I CC forniscono istruzione e formazione agli operatori sanitari di tutte le discipline, compresi i paramedici e gli operatori non sanitari (ad esempio, gli insegnanti delle scuole, i facilitatori dell'assistenza personale/domiciliare), quando ciò sia possibile.
10	I CC producono e forniscono informazioni accessibili adattate ai bisogni specifici dei pazienti e delle loro famiglie, degli operatori sanitari e sociali, in collaborazione con le organizzazioni dei pazienti e con Orphanet.
11	I CC rispondono ai bisogni dei pazienti che appartengono a culture e gruppi etnici diversi (devono quindi avere sensibilità interculturale).
12	In conformità con i quadri etici e giuridici nazionali/internazionali, i centri di competenza devono assicurare il rispetto dei principi di non discriminazione e non stigmatizzazione dei pazienti affetti dalle MR in tutta Europa, per quanto concerne il loro ambito di competenza.
13	I CC contribuiscono alla ricerca, al miglioramento delle conoscenze sulla malattia e all'ottimizzazione della diagnosi, dell'assistenza e del trattamento, compresa la valutazione clinica degli effetti nel lungo periodo legati ai nuovi trattamenti.
14	La gamma delle malattie coperte da ciascun CC o da un CC a livello nazionale varia a seconda delle dimensioni del Paese e della struttura del sistema sanitario nazionale
15	I CC, quando necessario, hanno contatti con altri CC a livello nazionale ed europeo.
16	Viene compilato e reso pubblico un elenco nazionale dei CC ufficialmente designati; tale elenco è disponibile anche sul portale Orphanet.
17	Capacità di produrre orientamenti in tema di buone pratiche e di aderirvi per quanto concerne la diagnosi e le cure.
18	Sistema di gestione della qualità in grado di assicurare la qualità dell'assistenza, comprese le disposizioni giuridiche nazionali ed europee, e la partecipazione a programmi interni ed esterni di assicurazione della qualità, se necessario.
19	Capacità di proporre indicatori di qualità dell'assistenza nel proprio ambito di intervento e di misurare i risultati, compreso il grado di soddisfazione dei pazienti.
20	Elevato e documentato livello di competenza e di esperienza, ad esempio in base al volume annuale dei casi gestiti e dei secondi pareri espressi ed alle pubblicazioni su riviste con peer review, ai finanziamenti, alle posizioni professionali ricoperte, alle attività di insegnamento e di formazione.
21	Adeguate capacità di gestire i pazienti con MR e fornire consulenze esperte.
22	Contributo alla ricerca innovativa.
23	Capacità di partecipare alla raccolta di dati per ricerche cliniche e di sanità pubblica.
24	Capacità di partecipare alle sperimentazioni cliniche, quando necessario.
25	Dimostrazione di seguire un approccio multidisciplinare, quando necessario, in grado di integrare i bisogni medici, paramedici, psicologici e sociali (ad esempio, board delle MR).
26	Organizzare collaborazioni per garantire la continuità dell'assistenza dall'infanzia, all'adolescenza, alla vita adulta, quando necessario.
27	Organizzare collaborazioni per garantire la continuità dell'assistenza in tutte le fasi della malattia.
28	Collegamenti e collaborazioni con altri CC, a livello nazionale, europeo e

	internazionale.
29	Collegamenti e collaborazioni con le organizzazioni dei pazienti, quando sono presenti.
30	Soluzioni adeguate per garantire le consultazioni nei singoli Stati membri e da/verso altri paesi dell'UE, quando necessario.
31	Soluzioni appropriate per migliorare l'erogazione dell'assistenza, in particolare per abbreviare i tempi della diagnosi.
32	Adottare eventualmente soluzioni di E-Health (ad esempio, sistemi di gestione condivisa della casistica, sistemi esperti di tele-accesso a competenze e archivio comune dei pazienti).
33	Gli SM si adoperano per istituire, designare e valutare i CC e agevolare l'accesso a tali centri.
34	Gli SM stabiliscono una procedura per definire e approvare i criteri di designazione e un processo trasparente di designazione e valutazione.
35	I criteri di designazione stabiliti dagli SM sono adattati alle caratteristiche della malattia o del gruppo di malattie coperte dal CC.
36	I CC possono non soddisfare alcuni dei criteri di designazione definiti dal SM, a condizione che la mancata soddisfazione di tali criteri non si ripercuota sulla qualità dell'assistenza e che i CC dispongano di una strategia per soddisfare i criteri di designazione entro tempi definiti.
37	Il processo di designazione a livello di SM assicura che i CC designati abbiano le capacità e le risorse necessarie per fare fronte agli obblighi derivanti dalla designazione.
38	La designazione di un CC è valida per un periodo di tempo definito.
39	Il CC è rivalutato regolarmente applicando un processo stabilito all'atto della designazione da parte dello SM.
40	L'autorità di designazione a livello dello SM può decidere di ritirare la designazione di un centro di competenza se una o più condizioni che avevano giustificato la designazione non risultano più soddisfatte, oppure se non è più necessario mantenere il servizio a livello nazionale.
41	Gli SM che dispongono di CC già designati condividono le loro esperienze e i loro indicatori di qualità con gli altri SM e coordinano i loro sforzi per identificare CC per tutti i pazienti affetti dalle MR a livello dell'UE.
42	Il collegamento in rete dei CC è un elemento chiave per assicurare il loro contributo alla diagnosi e all'assistenza dei pazienti, per fare viaggiare gli esperti piuttosto che i pazienti, quando ciò sia possibile; devono essere promossi gli scambi di dati, di campioni biologici, di immagini radiologiche, di altro materiale diagnostico e di strumenti informatizzati per la tele-consulenza.
43	Deve essere organizzata, quando necessario, l'assistenza sanitaria transfrontaliera con i CC designati nei Paesi confinanti o in altri Paesi verso cui inviare i pazienti o i campioni biologici.
44	Gli SM forniscono informazioni adeguate ai professionisti, ai cittadini e alle organizzazioni dei pazienti, sulle possibilità e le condizioni di accesso all'assistenza sanitaria, a livello nazionale e internazionale nel settore delle malattie rare.
45	I CC designati a livello dello SM sono strutture chiave delle future RRE.

Con il Decreto legislativo n. 38/2014 è stata recepita la Direttiva 2011/24/EU.

Nell' Art 7 del testo proposto si fa riferimento all'istituzione di un Punto di Contatto nazionale per l'assistenza sanitaria transfrontaliera messo a disposizione del pubblico tramite il portale del ministero della Salute ed a cui faranno riferimento i singoli punti di contatto che le Regioni avranno la facoltà di istituire al fine di agevolare la trasmissione delle informazioni. Qui convergeranno tutte le informazioni di cui i pazienti italiani ed esteri avranno bisogno per documentarsi su procedure e modalità di accesso alle prestazioni.

Secondo l'Art 13 l'Italia concorre allo sviluppo delle reti di riferimento europee ERNs tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza situati negli Stati membri dell'Unione Europea e si impegna a tal fine a promuovere ed agevolare il coordinamento dei centri di eccellenza situati sul proprio territorio nazionale in vista della partecipazione a tali reti. Al comma 2 si prevede che il Ministero della Salute istituisca un organismo di coordinamento e monitoraggio, in armonia con quelli già esistenti in ambito comunitario per rendere pienamente confrontabili i risultati raggiunti, con il compito di:

- a) individuare regole, modelli e indicatori di riferimento per a valorizzazione delle eccellenze presenti nelle strutture ospedaliere nazionali, per il monitoraggio degli standard di eccellenza delle performance ospedaliere, sulla base di quanto già in uso per la valutazione delle migliori pratiche, per il raggiungimento di elevati standard di qualità nell'assistenza;
- b) elaborare il percorso orientato alla valorizzazione delle eccellenze nel rispetto della legislazione nazionale in vigore ed in aderenza ai requisiti ed alle procedure stabilite dalla Commissione Europea ai sensi dell'articolo 12, paragrafo, 4 della direttiva 2011/24/UE, tramite un sistema di identificazione e monitoraggio dei prestatori di assistenza sanitaria, per il riconoscimento dei livelli di qualità e sicurezza, nell'ambito della programmazione sanitaria nazionale;
- c) supportare la Commissione Europea nella procedura di valutazione e selezione dei centri di riferimento e delle reti;
- d) proporre modelli per il collegamento tra prestatori di assistenza sanitaria e le reti; coordinare la complessiva cooperazione in materia anche promuovendo lo sviluppo di reti nazionali e/o regionali;
- e) diffondere le informazioni relative alle opportunità derivanti dalle ERN ai prestatori di assistenza sanitaria cd ai centri di eccellenza in tutto il territorio nazionale.

Ad un successivo Accordo Stato-Regioni il decreto affida il compito cruciale di provvedere a organizzare sistemi per valutare gli standard di qualità dell'assistenza e della sicurezza del paziente tramite indicatori per misurare le performance di ospedali e medici, che consentiranno di trovare le migliori prestazioni

Decaduto il Comitato EUCERD è stato istituito il Commission Expert Group on Rare Diseases che il 10 giugno 2015 ha elaborato la decisione espressa nel documento “Rare Disease European Reference Networks: Addendum to Eucerd Recommendations of January 2013” con lo scopo di fornire aggiornamenti utili alla luce delle relative Decisioni della Commissione Europea del 2014. Il documento suggerisce il raggruppamento delle patologie rare in Networks tematici come illustrato di seguito in tabella 2.

Tab 2: Gruppi di patologie per reti ERNs secondo il documento di Addendum CEGRD

Rare bone diseases
Rare cancers and tumours
Rare cardiac diseases
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases
Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders
Rare endocrine diseases
Rare eye diseases
Rare gastrointestinal diseases
Rare gynaecological and obstetric diseases
Rare haematological diseases
Rare hepatic diseases
Rare hereditary metabolic disorders
Rare immunological and auto-inflammatory diseases
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities
Rare multi-systemic vascular diseases
Rare neurological diseases
Rare neuromuscular diseases
Rare pulmonary diseases
Rare renal diseases
Rare skin disorders
Rare urogenital diseases

2. Modello organizzativo e CRITERI PER LA DEFINIZIONE DI UN SISTEMA DI COMPETENZE SPECIFICHE PER LE MALATTIE RARE

Nel testo originale della direttiva transfrontaliera con riguardo ai centri delle reti ERNs e nel testo originale della raccomandazioni EUCERD si parla di “Centres of Expertise” tradotto nei documenti italiani talvolta come *Centri di eccellenza* e talvolta come *Centri di competenza*

La rete dei presidi toscani per le malattie rare si è configurata in centri aziendali e interaziendali per le malattie rare competenti su un sistema di percorsi dedicati.

La Regione Toscana si è proposta di individuare tra questi centri i Centri di Expertise Regionali (Centri di Competenza Regionale) intesi come Centri aziendali/interaziendali di elevata competenza nella gestione di gruppi di patologie o sindromi articolati in percorsi definiti da una struttura di competenza capofila di percorso (Unità di Competenza Aziendale) e da strutture associate di percorso (Unità Associate) che collaborano in momenti e modalità diverse alla presa in carico del paziente.

Il modello organizzativo proposto è basato sul sistema toscano centrato sul Coordinamento Regionale per le MR ed il Registro Toscano Malattie Rare.

È articolato come segue:

- 1) Centri per le MR
- 2) Unità di Competenza (UC) capofila di percorso
- 3) Unità Associate (UA) distinte in:
 - Unità Associate Aziendali
 - Unità Associate di Competenza Extra-aziendale.

Le UC sono definite come nodi con riconosciuta competenza per l'alta complessità. La presa in carico dei pazienti con malattia rara è complessa e coinvolge sia reti orizzontali che verticali. È possibile ipotizzare Unità di Competenza anche per gruppi omogenei di malattie in grado di garantire diagnosi differenziale e la gestione assistenziale (i gruppi più ampi a cui fare riferimento sono quelli riportati in tab. 2)

Le funzioni delle UC sono le seguenti: formulazione del programma terapeutico, monitoraggio del piano assistenziale individuale rapportandosi laddove necessario con gli altri servizi del territorio, professionisti o ed istituzioni coinvolti a vario titolo nella presa in carico complessiva della persona, follow-up, sorveglianza per prevenzione delle complicanze, attivazione dell'equipe multidisciplinare, gestione della transizione dall'età pediatrica/ evolutiva all'età adulta, interazione e coordinamento con le UA, informazione, prevenzione, formazione ed educazione, collaborazione con le associazioni dei pazienti e coinvolgimento delle stesse nella strutturazione del percorso.

Le UC hanno un ruolo strategico nell'impostazione dell'iter diagnostico e terapeutico che possono svolgere interamente o in collaborazione con più UA, pur mantenendo la regia dell'intero percorso. In tale nodo possono essere presenti/attivati tutti gli esperti qualificati per la risoluzione di tutte le fasi di diagnostica e terapia delle patologie in oggetto.

Ogni Centro aziendale MR della rete può essere sede di più UC; ogni UC ha strette connessioni con più UA.

Le UA gestiscono alcune fasi del processo assistenziale in collegamento alle UC. Le UA si distinguono in:

- Unità Associate Aziendali: strutture con competenza su gestione correlata di specifiche tipologie di risposte all'interno del percorso clinico assistenziale e che contribuiscono alla presa in carico complessiva
- Unità Associate di Competenza Extra-aziendale: strutture con competenza su gestione correlata di

specifiche tipologie di risposte all'interno del percorso clinico assistenziale e che contribuiscono alla presa in carico complessiva appartenenti ad altre aziende e partecipanti al percorso attraverso la definizione di accordi, protocolli interaziendali e/o costituzione di unità funzionali interaziendali.

3. Modalità di valutazione

E' prevista la valutazione periodica dei Centri basata sia su indicatori di attività e di risultato, sia sulla soddisfazione del paziente.

I Centri MR presentano le candidature per patologie e gruppi di patologie attraverso la compilazione del modulo dedicato.

I Centri presentano le schede percorso per patologia/gruppi di patologie che devono essere mantenute aggiornate a cura dei Centri stessi.

Le schede di patologia presenti sul sito www.malattierare.toscana.it devono essere alimentate e aggiornate a cura dei Centri con funzione di coordinamento con il concorso delle UC.

Le UC coordinano la partecipazione delle UA alla definizione del percorso assistenziale, propongono il PDTA ed i contenuti per alimentare la scheda percorso e le schede di patologia sul sito dedicato.

I Centri MR assicurano l'alimentazione e l'aggiornamento del Registro Toscano Malattie rare per garantire un sistema efficace di monitoraggio e programmazione.

I Centri MR operano assicurando il raccordo con l'AOU Meyer (con particolare riferimento al Centro Malattie Rare e al Centro per l'oncoematologia pediatrica) e con l'Istituto Toscano Tumori (ITT) per il coordinamento dei percorsi di rete sulle patologie rare pediatriche e sulle patologie tumorali

Gli indicatori di monitoraggio si riferiscono ai seguenti criteri di valutazione:

- 1) i volumi assistenziali della struttura/professionista,
- 2) i requisiti strutturali e tecnologici della struttura,
- 3) le competenze specialistiche del professionista/equipe

I coordinatori regionali hanno il compito di:

- 1) definire i parametri per la pesatura degli indicatori di qualità e appropriatezza, per la valutazione delle UC e UA;
- 2) definire i requisiti strutturali
- 3) promuovere e monitorare la definizione del PDTA da parte dell'unità di competenza in condivisione con le Unità associate.
- 4) promuovere e monitorare l'aggiornamento delle schede di patologia da parte dei Centri
- 5) promuovere meeting e riunioni di area vasta e/o regionali per la patologia/gruppi di patologie

Il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare procede alla condivisione delle valutazioni e all'aggiornamento della rete dei Centri.

4. Istituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR)

La Regione Toscana, ai fini dell'assolvimento delle funzioni previste dalla normativa nazionale e regionale, stabilisce, in merito alla riorganizzazione della Rete delle Malattie Rare di istituire i Centri di Competenza Regionale per le malattie Rare con il preciso scopo di attivare i percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali dei pazienti, per fornire risposte immediate e più vicine alle esigenze della popolazione e garantire l'assistenza più appropriata per le patologie rare.

La Regione Toscana negli ultimi atti programmatici ha ribadito nel recente PSSIR 2012-2015 grande attenzione alle malattie rare attraverso azioni per la riqualificazione e lo sviluppo della rete.

Il CCRMR rappresenta una modalità organizzativa coordinata, attraverso la quale tutte le strutture che lo compongono rispondono ai bisogni dei pazienti condividendo i percorsi clinico-assistenziali e i modelli organizzativi nel rispetto degli attuali indirizzi della programmazione regionale.

Il CCRMR pertanto, in una logica di integrazione regionale dei servizi sanitari già presenti, opera privilegiando l'approccio multidisciplinare.

L'organizzazione del CCRMR è una configurazione coordinata e composta da strutture collocate nelle Aziende costituenti.

All'interno di ognuna delle Aziende le specifiche competenze di alta specialità saranno poste a disposizione di tutta l'utenza afferente al CCRMR.

Il CCRMR si potrà avvalere di strutture associate, esterne al CCRMR e situate in altre aziende, per il completamento di percorsi clinico-assistenziali sul territorio, così da ridurre i disagi logistici dei pazienti e delle loro famiglie.

5. Costituzione del CCRMR

Il CCRMR è costituito dalle specifiche articolazioni organizzative delle aziende che partecipano ai percorsi dedicati alle patologie rare di competenza del Centro stesso.

Il CCRMR costituisce una rete interaziendale poiché coinvolge processi realizzati dalle articolazioni organizzative (~~complesse o semplici~~) delle Aziende partecipanti e comporta la definizione di processi assistenziali integrati delle varie strutture delle Aziende ad esso afferenti.

Il CCRMR assolve la funzione di coordinamento funzionale di tutte le risorse professionali multidisciplinari presenti in Regione Toscana dedicate ai percorsi di patologia di competenza assicurando la condivisione e la realizzazione dei PDTA.

Le azioni di programma sviluppate dal CCRMR e relativi interventi di coordinamento sono sottoposti in forma di proposte operative alla Regione ed alla Direzione delle Aziende costituenti.

All'attuazione delle attività del CCRMR si provvederà nei limiti delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente.

La programmazione del CCRMR deve tener conto e armonizzarsi ai processi budgettari aziendali.

Il Centro opera secondo un regolamento che specifica ulteriormente gli obiettivi, le funzioni e le modalità organizzative in attuazione del presente documento.

6. L'attività del CCRMR

Il CCRMR ha il compito di sviluppare una progettualità organizzativa finalizzata a garantire in ambito regionale la più ampia ed appropriata, nonché articolata e sinergica, offerta di prestazioni dedicata alle patologie rare di competenza, ispirata alla razionalizzazione della domanda ed alla efficacia ed efficienza nell'utilizzo delle risorse.

Il CCRMR assicura una offerta uniforme e tendenzialmente completa di prestazioni in conformità alla programmazione regionale e tenuto conto delle esigenze assistenziale formulate dai pazienti e dalle loro Associazioni.

1 Il Centro svolge i seguenti compiti:

Coordinamento delle attività assistenziali

□ presa in carico per la diagnosi, la registrazione, la definizione del piano assistenziale, in rapporto alla complessità, presso una struttura del CCRMR o mediante collaborazione presso una struttura associata territoriale;

□ adozione di protocolli diagnostici e terapeutici comuni secondo i criteri della buona pratica clinica;

□ coinvolgimento dei servizi territoriali nella gestione del paziente e nella sorveglianza della malattia, come parte del trattamento globale, promuovendo e tutelando l'inserimento scolastico e sociale,

□ strutturazione del passaggio della sorveglianza clinica del paziente trattato in età pediatrica o adolescenziale alla medicina di base e ai servizi specialistici dell'adulto per mantenere il monitoraggio della patologia;

□ implementazione delle modalità di comunicazione tra il CCRMR ed i medici dei presidi

ospedalieri e territoriali per favorire la gestione coordinata dei percorsi;

□ collaborazione con le associazioni di volontariato per migliorare l'assistenza dei pazienti e delle loro famiglie;

Coordinamento delle attività scientifiche e formative

□ promozione della ricerca scientifica per il miglioramento delle opzioni diagnostiche e terapeutiche, mediante la pianificazione e partecipazione a studi epidemiologici e di intervento nazionali ed internazionali ed alle sperimentazioni controllate dei nuovi farmaci;

□ Promozione della conoscenza, insegnamento, training e tutoraggio in ambito clinico assistenziale a diversi livelli e l'integrazione in rete con altre realtà simili, presenti in sede nazionale ed internazionale;

□ alimentazione e aggiornamento del Registro Toscano Malattie Rare

7. Organi del CCRMR

Gli organi del CCRMR sono:

- a) Il Direttore
- b) Il Comitato Direttivo
- c) Il Consiglio tecnico scientifico

a) La nomina del Direttore del CCRMR è effettuata di concerto tra le Direzioni Generali delle Aziende coinvolte.

Il Direttore del CCRMR, ferma restando l'autonomia professionale, clinica ed organizzativa dei Direttori delle singole strutture:

□ convoca e presiede il Comitato di Direzione del CCRMR ed il Consiglio tecnico-scientifico assicurando il corretto svolgimento delle sedute;

□ redige annualmente una relazione sull'attività svolta dal Centro che sarà presentata prima della diffusione alle Direzioni delle Aziende coinvolte.

Il Direttore del CCRMR, relativamente alla funzione di governo clinico assistenziale, assume il coordinamento funzionale dei percorsi assistenziali da attuare da parte delle strutture coinvolte.

Le aree di competenza generali del Direttore del CCRMR si concretano in:

- favorire il lavoro coordinato e interdisciplinare, secondo criteri di efficacia e di efficienza, esaltando e rispettando le specificità;
- garantire la coerenza nei processi decisionali per il raggiungimento di standard qualitativi

ottimali;

- garantire il mantenimento di una stretta collaborazione con tutte le Associazioni di Volontariato operanti sulle diverse patologie afferenti al CCRMR, in un rapporto di reciproca apertura e collaborazione, per la realizzazione di progetti di assistenza e di ricerca condivisi,

b) Il Comitato di Direzione del CCRMR è composto dai Direttori delle strutture di elevata competenza capofila con funzioni di coordinamento aziendale dei percorsi di patologia e si riunisce almeno trimestralmente.

c) Il Consiglio tecnico scientifico è costituito dai componenti del Comitato Direttivo e dai referenti scientifici/responsabili clinici delle strutture capofila aziendali nonché delle strutture associate trasversali ai percorsi.

Il Comitato ha il compito, avvalendosi del Consiglio tecnico-scientifico di:

- proporre le iniziative per il raggiungimento degli obiettivi di integrazione assistenziale e curarne la fase operativa;
- sviluppare attività in coerenza con gli indirizzi regionali per tipologia, volumi accessibilità, tempestività e continuità;
- formulare proposte ed adottare iniziative finalizzate ad assicurare la qualità organizzativa con particolare attenzione a: modelli assistenziali innovativi che favoriscano la valorizzazione, la responsabilizzazione e la integrazione delle diverse figure professionali; l'utilizzo efficace delle risorse ; la circolazione delle informazioni; la formazione dei professionisti coinvolti;
- promuovere l'attività di ricerca di base e di ricerca clinica applicata e svolgere un ruolo di coordinamento della stessa;
- monitorare le attività clinico-assistenziali e tecnico-sanitarie in relazione all'attuazione dei percorsi

Le proposte del Comitato dovranno essere presentate alle Direzioni Aziendali coinvolte.

La gestione dei percorsi attinenti a patologie tumorali dovrà essere condivisa con l'Istituto Toscano Tumori.

La gestione dei percorsi attinenti a patologie pediatriche dovrà essere condivisa con l'AOU Meyer.

8. Strutture associate

Le strutture associate partecipano alla gestione del paziente con patologia rara, collaborando con il CCRMR alla gestione dei percorsi diagnostico-terapeutici.

Le strutture associate saranno definite nei moduli di candidatura e riportate nelle schede percorso, dopo una attenta ed obbiettiva valutazione delle competenze.

Le funzioni delle strutture associate possono essere:

- formulare il sospetto diagnostico e, attraverso una comunicazione continua con il Centro coordinare il trasferimento ad una sede indicata dal Centro
- fornire consulenza genetica
- effettuare diagnosi genetica
- eseguire la terapia secondo il piano terapeutico definito dal Centro
- eseguire controlli clinici, ematologici e biochimici
- attuare la riabilitazione;
- garantire le cure palliative
- eseguire i controlli post-trattamento secondo protocolli stabiliti dal Centro
- razionalizzare il percorso di follow up del paziente