
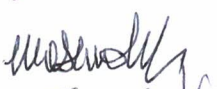
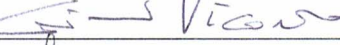



ASL VITERBO
RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE
MODELLO ORGANIZZATIVO DELLA RETE AZIENDALE DELLE MALATTIE RARE

| | | |
|---|--|--|
| | Edizione 1 | Data 13/04/23 |
| Rev. 1 | Edizione 2 | Data 22/06/23 |
| Distribuito in forma | <input type="checkbox"/> X cartacea | <input type="checkbox"/> X informatica |
| A | | |
| A | | |
| <input type="checkbox"/> Copia controllata (soggetta ad aggiornamento) | N° | |
| <input type="checkbox"/> Copia non controllata | | |
| <input type="checkbox"/> Copia riservata | | |
| Data di ricezione da parte delle UUOO/servizio* | Firma per ricevuta | |
| Redatto Arturo Cavaliere Sandro Feriozzi Simona Giacomini Roberto Latagliata Marco Marcelli Daniele Mei Gloria Pessina Maria Teresa Schiena Roberta Ramicone Gianluca Santoboni Giordano Zampi | | |
| Valutata da Direttore Dipartimento del Governo dell'offerta e delle cure primarie - Dr. Giuseppe Cimarello Direttore sanitario Polo – Dr. Massimo Volpe Direttore UOC Formazione, valutazione dell'applicazione dei processi assistenziali e degli esiti di salute - Dr. Gianni Vicario |    | |
| APPROVATO DA Direttore Sanitario della ASL VT - Dott.ssa Antonella Proietti |  | |

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

Indice

| | |
|---|---------|
| Oggetto | Pag. 3 |
| Razionale | Pag. 3 |
| Analisi del contesto | Pag. 3 |
| Scopo e obiettivi | Pag. 7 |
| Organizzazione della rete locale | Pag. 7 |
| Rappresentazione grafica del modello organizzativo | Pag. 11 |

Normativa di riferimento

- Determinazione Regione Lazio n. G02070 del 19/02/2023 Aggiornamento della Rete Malattie Rare: approvazione dell'Allegato 1 - 2023, "Nuovi riconoscimenti Malattie Rare per Istituti e definizione del ruolo di Rete, attivi dal 01.06.2023"» e dell'«Allegato 2 - 2023 "Elenco dei Centri di riferimento Malattie Rare della Regione Lazio" in sostituzione dell'Allegato 1 al DCA U00063/2018 e s.m.i.
- Determinazione Regione Lazio n. G02069 del 19/02/2023 Approvazione del documento "Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare"
- Determinazione Regione Lazio n. G10700 del 9 settembre 2015 Istituzione del Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, ai sensi del Decreto del Commissario ad Acta n. U00387/2015

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

1. Oggetto

Il presente documento risponde alle determinazioni regionali n. G02070 e n. G02069 del 19/02/2023 declinando il modello descritto nel "Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare" in funzione delle risorse e delle opportunità presenti nella ASL di Viterbo.

2. Razionale

Il modello della rete regionale si basa sull'individuazione dei centri di expertise, in un'ottica di rete HUB e spoke, mettendo in evidenza l'aspetto cruciale del rapporto tra ospedale e territorio che va rafforzato per assicurare non soltanto la presa in carico dei pazienti da un punto di vista diagnostico e terapeutico, ma anche la continuità e l'appropriatezza del setting di cura, attraverso un approccio coordinato multidisciplinare.

La ASL di Viterbo in considerazione del nuovo modello territoriale sancito dalla più recente normativa ha sviluppato un sistema integrato ospedale-territorio che vede una continua evoluzione dei processi sempre più centrati su prossimità, equità di accesso, facilitazione dei percorsi (in particolare se dedicati alle categorie fragili) e domiciliarietà delle cure.

Anche il modello organizzativo della rete delle malattie rare vede una forte sinergia con il territorio, come sancito dal *Piano territoriale aziendale*, al fine di facilitare l'accesso nel percorso assistenziale e le connessioni con le Reti integrate, i Servizi di prossimità e di integrazione socio-sanitaria.

3. Analisi del contesto

La Rete regionale delle malattie rare è nata già a partire dal 2002 ed è attualmente costituita da 21 Istituti regionali i cui Centri sono di riferimento per tutte le malattie rare attualmente incluse nei LEA (457 codici esenzioni riferiti a 921 gruppi/malattie rare incluso i sinonimi).

I Centri di eccellenza alimentano il Sistema Informativo Malattie Rare Regionale (SIMaRaL) e sono in collegamento tra di loro attraverso i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA).

Con la Determinazione dirigenziale n. G10700 del 9.9.2015 è stato istituito il Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, con funzioni di organo di supporto regionale, nelle attività di monitoraggio e di programmazione dell'offerta sanitaria: oltre ai Professionisti afferenti agli Istituti riconosciuti e al personale regionale è presente anche una rappresentanza delle Associazioni di pazienti (rif. Delibera di Giunta n. 736/2019 in materia di "Participation Act"). L'organizzazione e le funzioni della Rete Regionale delle Malattie Rare è stata aggiornata con successivi provvedimenti, n. DCA U00387 del 6.08.2015, n. DCA U00429 dell'11.09.2015, n. U00413 del 15.09.2017 e DCA n. U00063 del 27.02.20181, nota Protocollo n. U.0882767 del 29- 10-2021, attraverso i quali sono stati definiti: l'organizzazione della rete assistenziale regionale; l'elenco delle Malattie Rare secondo quanto previsto nel DPCM 12 gennaio 2017; il Sistema Informativo Malattie Rare Lazio (SIMaRaL) e la valutazione delle nuove richieste pervenute da parte degli Istituti.

La Regione Lazio ha inserito la Rete Malattie Rare nell'elenco delle Reti di Patologia con la Determina n. G01328 del 10 febbraio 2022, con l'inserimento dei modelli di intervento proattivi per l'individuo con bisogni cronici complessi previsti dal Decreto Commissario ad Acta n. U00081 del 25 giugno 2020.

Le malattie rare sono un cospicuo ed eterogeneo gruppo di patologie umane (circa 7.000-8.000) definite tali per la loro bassa diffusione nella popolazione (colpiscono non oltre 5 per 10.000 abitanti nell'Unione Europea). Nel loro insieme costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo. Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono, alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta.

Le Malattie Rare (MR) sono condizioni patologiche con bassa prevalenza, indicata in Europa non superiore a 5 casi ogni 10.000 persone (quindi una stima per la provincia di Viterbo di 153 casi), e includono tra le 6.000 e 8.000 sindromi di cui l'80% di origine genetica e il 20% determinato da malattie multifattoriali.

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

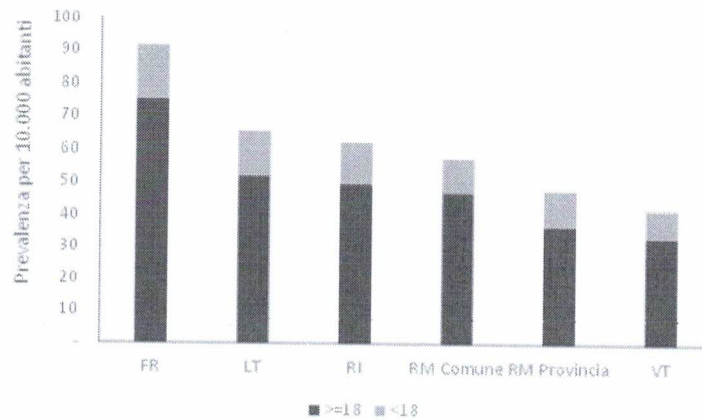


Figura 2 - Valori assoluti e prevalenza dei soggetti con scheda aperta per area di residenza. SIMaRaL 2022

| Età 0-17 aa (n=13.930) | | | | Età ≥ 18 aa (n=46.920) | | | |
|------------------------|--|-------------|-----|------------------------|--|-------------|-----|
| Codice esenzione | Nome malattia rara/gruppo | N. diagnosi | % | Codice esenzione | Nome malattia rara/gruppo | N. diagnosi | % |
| RNG141 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI | 1.314 | 9,4 | RF0280 | CHERATOCONO | 3.176 | 6,8 |
| RNG090 | SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI | 662 | 4,8 | RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO | 1.921 | 4,1 |
| RC0040 | PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA | 569 | 4,1 | RDG020 | DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI | 1.825 | 3,9 |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE | 384 | 2,8 | RNG141 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI | 1.678 | 3,6 |
| RBG010 | NEUROFIBROMATOSI | 364 | 2,6 | RL0060 | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS | 1.495 | 3,2 |
| RNG040 | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA | 325 | 2,3 | RBG010 | NEUROFIBROMATOSI | 1.399 | 3,0 |
| RD0030 | PORPORA DI HENOC-SCHONLEIN RICORRENTE | 259 | 1,9 | RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA | 1.381 | 2,9 |
| RNG040 | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA | 325 | 2,3 | RI0010 | ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI | 1.105 | 2,4 |
| RNG040 | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA | 325 | 2,3 | RFG101 | MIASTENIA GRAVIS | 1.095 | 2,3 |
| RCG040 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | 240 | 1,7 | RL0030 | PEMFIGO | 968 | 2,1 |
| RF0140 | WEST SINDROME DI | 201 | 1,4 | RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | 950 | 2,0 |
| RNG060 | OSTEOGENESI IMPERFETTA | 155 | 1,1 | RL0040 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | 900 | 1,9 |
| RN1010 | NOONAN SINDROME DI | 148 | 1,1 | RF0090 | DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA | 760 | 1,6 |
| RB0020 | RETINOBLASTOMA | 150 | 1,1 | RHG010 | FIBROSIS POLMONARE IDIOPATICA | 760 | 1,6 |
| RN0570 | EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA | 135 | 1,0 | RCG100 | EMOCROMATOSI EREDITARIA | 684 | 1,5 |

Tabella 4 - Prime 15 diagnosi (singola malattia o gruppo) per codice esenzione e classe di età. SIMaRaL 2022

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

Queste malattie, seppure possano essere molto diverse per caratteristiche eziopatogenetiche e cliniche, richiedono un elevato carico assistenziale; in molti casi, infatti, non esistono cure definitive che modifichino significativamente il decorso delle patologie rare. I portatori di queste patologie possono però avvalersi di supporto farmacologico, di ausili, di assistenza per migliorare la loro qualità della vita, tenere sotto controllo la sintomatologia, rallentare l'eventuale evoluzione e in definitiva alleviare il carico delle loro famiglie e del Sistema sanitario. Per gestire l'elevato carico assistenziale si rende, pertanto, necessaria l'istituzione di un sistema di Rete tra Centri di Riferimento e Sanità territoriale in cui la persona e la famiglia abbiano sempre a disposizione un riferimento attivo.

Il Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare ha definito:

- Ø l'organizzazione e la governance,
- Ø le connessioni tra i Centri di Riferimento e i servizi territoriali,
- Ø la metodologia per la formulazione dei PDTA,
- Ø i riferimenti attivi e i percorsi assistenziali e amministrativi di facilitazione per la persona e i suoi caregiver.

Al fine di migliorare l'efficacia, l'efficienza e la prossimità per i cittadini ai nodi della Rete regionale delle Malattie Rare si è provveduto al riconoscimento di nuovi Istituti e Centri di Malattie Rare.

La ASL di Viterbo è annoverata tra quelle che vedono l'attivazione di nuovi Centri HUB e SPOKE come elencati nella tabella seguente.

4. Scopo e obiettivi

Definire i principi organizzativi e assistenziali della rete locale e interaziendale per le malattie rare a garanzia del percorso di intervento che va dalla promozione della salute alla diagnosi precoce e dalla presa in carico alla cura.

- Ø Garantire la presa in carico globale multiprofessionale e multidisciplinare con percorsi facilitati
- Ø Garantire la diagnosi precoce e assicurare appropriatezza diagnostica e prescrittiva secondo le più recenti evidenze scientifiche (PDTA)
- Ø Garantire la prossimità delle cure grazie ad una rete d'intervento integrata ospedale-territorio
- Ø Assicurare le fasi di transitional care, facilitare l'accesso ai percorsi di prevenzione (programmi di screening, campagne di vaccinazione) e supportare lo svolgimento di pratiche amministrative (esenzioni, protesica, farmaceutica territoriale) attraverso il supporto del sistema delle Centrali Operative
- Ø Garantire un percorso codificato tra centri HUB e SPOKE della rete regionale anche con modalità telematiche (teleconsulto).

5. CENTRI MALATTIE RARE ASL VITERBO E RETE HUB-SPOKE REGIONALE

Attualmente nella ASL di Viterbo sono attivi esclusivamente Centri per il trattamento degli adulti.

Ovviamente viene garantita la presa in carico da parte dei servizi territoriali, per quanto di competenza, delle esigenze di tutta la popolazione affetta da malattia rara, quindi anche utenti seguiti in altri centri HUB sia adulti che pediatrici.

L'ospedale di Belcolle vede la presenza di un unico centro HUB: RCG080 - Malattia di Fabry

I centri spoke sono elencati nella tabella di seguito dove viene indicato anche l'HUB di riferimento, che è di norma il Policlinico Umberto I tranne per alcune malattie per cui lo stesso non è abilitato.

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

| Codice MR | Descrizione MR | HUB DI RIFERIMENTO |
|-------------------|--|----------------------------|
| RN0760 | Sindrome di Peutz-Jeghers | Policlinico Umberto I |
| RNG200 | Sindrome di Cowden | Policlinico Umberto I |
| RB0050 | Poliposi Familiare | Policlinico A. Gemelli |
| RB0040 | Sindrome di Gardner | Policlinico A. Gemelli |
| RBG021 | Sindrome di Lynch | A.O. San Camillo Forlanini |
| RDG020 | Difetti ereditari trombofilici | Policlinico Umberto I |
| RC0200 | Carenza congenita di alfa-1 antitripsina | A.O. San Camillo Forlanini |
| RN0670 | Sindrome del Cri Du Chat | Policlinico A. Gemelli |
| RN0680 | Sindrome di Turner | Policlinico Umberto I |
| RN1730 | Sindrome di WAGR | Policlinico A. Gemelli |
| RN1270 | Sindrome di Williams | Policlinico Umberto I |
| RN0700 | Sindrome di Wolf-Hirshhorn | Policlinico A. Gemelli |
| RN1590 | Sindrome di Pallister-Killian | Policlinico A. Gemelli |
| RNG090 | Sindrome da delezione 22q11.2 | Policlinico Umberto I |
| RNG090 | Sindrome da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici | Policlinico Umberto I |
| RCG160 | Sindrome di Di George | Policlinico Umberto I |
| RNG100 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale | Policlinico Umberto I |
| RN1330 | Sindrome del cromosoma X Fragile | Policlinico A. Gemelli |
| RCG060 | Deficit congenito di Lattasi | Policlinico Umberto I |
| RJG020 | Glomerulopatie primitive | Policlinico Umberto I |
| RM0120 | Sclerosi sistemica progressiva | Policlinico Umberto I |
| RL0080 | Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica | Policlinico Umberto I |
| RFG060 | Malattia di Charcot-Marie-Tooth | Policlinico Umberto I |
| RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante | Policlinico Umberto I |
| RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica | Policlinico Umberto I |
| RF0110 | Sclerosi laterale primaria | Policlinico Umberto I |
| RFG101 | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni | Policlinico Umberto I |
| RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva | Policlinico Umberto I |
| RC0150 | Malattia di Wilson | Policlinico Umberto I |
| RF0370 | Malattia di Fahr | Policlinico Umberto I |
| RN0010 | Sindrome di Arnold Chiari | Policlinico Umberto I |
| Orpha code 275864 | Variante comportamentale della demenza frontotemporale | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 441 | Insufficienza pura del sistema autonomo | Policlinico A. Gemelli |
| RF0080 | Corea di Huntington | Policlinico Umberto I |
| Orpha code 95432 | Afasia primitiva progressiva | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 1020 | Malattia di Alzheimer, autosomica dominante, a esordio precoce | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 54247 | Atrofia corticale posteriore | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 2388 | Coreoacantocitosi | Policlinico A. Gemelli |
| RFG090 | Distrofie Miotoniche | Policlinico Umberto I |
| RFG040 | Malattie Spinocerebellari | Policlinico Umberto I |
| RF0060 | Epilessia mioclonica progressiva | Policlinico A. Gemelli |
| RN0550 | Malattia di Darier | Policlinico Umberto I |
| RF0310 | CADASIL | Policlinico Umberto I |
| RF0350 | Emicrania emiplegica familiare | Policlinico Umberto I |
| RCG130 | Amiloidosi sistemiche | Policlinico Umberto I |
| Orpha code 71211 | Neuromielite ottica | Policlinico A. Gemelli |
| RG0010 | Endocardite reumatica | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 217598 | Cardiomiopatia ipertrofica non familiare | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 217656 | Displasia aritmogena isolata familiare del ventricolo destro | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 217604 | Cardiomiopatia dilatativa | Policlinico A. Gemelli |
| Orpha code 217632 | Cardiomiopatia restrittiva | Policlinico A. Gemelli |
| RDG020 | Deficienza congenita di altri fattori della coagulazione | Policlinico Umberto I |
| RDG020 | Emofilia A | Policlinico Umberto I |
| RDG020 | Emofilia B | Policlinico Umberto I |
| RDG020 | Malattia di Von Willenbrand | Policlinico Umberto I |

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

6. Organizzazione della rete locale

In considerazione delle indicazioni regionali l'organizzazione della Rete è stata sviluppata in modo tale da definire le connessioni che permettano un'assistenza integrata tra le funzioni dei vari nodi, quali i Centri Ospedalieri, i Servizi di prossimità territoriale sanitaria e sociale, la Pediatria di Libera Scelta, la Medicina Generale, e le Reti dedicate, in una visione di continuità caratteristica di un percorso evolvente verso la cronicità.

I nodi della Rete vengono declinati in funzioni, come di seguito descritto, e lo **strumento principe della presa in carico è rappresentato dal Progetto Individuale di Salute**, con il possibile supporto della cartella ambulatoriale informatizzata.

A. CENTRO OSPEDALIERO MALATTIE RARE (COMR)

I centri ospedalieri malattie rare (COMR) sono responsabili del percorso di diagnosi e cura in relazione alle singole malattie o gruppi di malattie, con specifiche competenze per l'età adulta, e sono identificati con ruolo di Hub o Spoke.

La ASL di Viterbo attualmente è identificata come HUB per una patologia (la Malattia di Fabry) e come SPOKE per altre 55 patologie.

In considerazione della prevalenza delle patologie in oggetto, per la designazione dei COMR si è applicato il sistema di **raggruppamento di patologie affini per branca specialistica**, accentrando quindi le attività su sei ambiti di intervento:

1. Centro ospedaliero malattie rare Genetica medica
2. Centro ospedaliero malattie rare Nefrologiche
3. Centro ospedaliero malattie rare Neurologiche
4. Centro ospedaliero malattie rare Reumatologiche
5. Centro ospedaliero malattie rare Cardiologiche
6. Centro ospedaliero malattie rare Ematologiche

Il COMR è composto da un **gruppo di professionisti esperti sulle diverse patologie rare** gestite (secondo il raggruppamento sopra descritto), tra questi viene individuato un **referente** che si interfaccia:

- con l'HUB di riferimento, se trattasi di COMR SPOKE,
- con i COMR SPOKE di altre ASL se trattasi di COMR HUB

In ogni COMR è inoltre presente un **case manager**, che può essere lo stesso clinico di riferimento per la specifica patologia trattata, oppure un infermiere del servizio interessato. La funzione del case manager è quella di facilitare il percorso della persona all'interno della struttura ospedaliera, orientarla nella fruizione dei servizi territoriali e dei benefici a cui può chiedere accesso e supportarla nelle fasi di transitional care, in particolare in caso di ricovero ospedaliero e successiva dimissione, relazionandosi in questo ultimo caso anche con il Team Operativo Ospedaliero (TOH) e con la Centrale Operativa Territoriale Aziendale (COT A).

Il clinico competente, eventualmente insieme al case manager, è responsabile della definizione del Progetto Individuale di Salute (PRIS) semplice e si adopera per l'attivazione dell'equipe multidisciplinare se necessario un PRIS complesso.

Ogni COMR si interfaccia con il laboratorio di genetica medica ed in generale con la rete dei servizi diagnostici e con la farmacia aziendale per i fabbisogni in ordine di terapie specifiche per quanto di competenza ospedaliera, sarà poi in team territoriale ad assolvere ai fabbisogni specifici in tema di erogazione diretta di farmaci, presidi, protesica e in termini di bisogni assistenziali.

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

Per ogni COMR viene individuata una casella di posta elettronica facilmente riconoscibile (*malattierare.xxx@asl.vt.it* dove xxx sta per l'area specialistica di riferimento) e un numero telefonico di riferimento con le indicazioni delle fasce orarie di attività (*vedi tabella a pagina 12*).

Nella tabella seguente le funzioni dei Centri sulla base della caratterizzazione in HUB o in SPOKE.

| | |
|-----------------------|---|
| Funzioni HUB | <ul style="list-style-type: none"> - presa in carico del paziente con equipe multiprofessionali e multidisciplinari e con il "case manager" dedicato che svolge un ruolo di coordinamento della continuità assistenziale e riferimento attivo per la persona e i suoi caregiver; - proattività del percorso delle prestazioni con la programmazione e prenotazione diretta secondo quanto previsto dallo specifico PDTA di patologia o qualora non disponibile secondo linee guida esistenti, - definizione diagnostica e la redazione del PRIS/PAI - connessione con il Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta e con il Referente delle MR della ASL di residenza, sia per l'attivazione dei servizi territoriali che dell'ospedale di riferimento per condizioni d'instabilità; - collegamento e la collaborazione clinica e di ricerca con Centri regionali, nazionali ed internazionali con l'obiettivo di assicurare trattamenti specifici o innovativi disponibili; - redazione del Percorso personalizzato sulla base del PDTA di patologia, come previsto dall'art.4 del "Testo Unico delle Malattie Rare"; - l'attività periodica di "Audit e Feedback" con il coinvolgimento attivo dei Referenti della Sanità partecipata. |
| Funzioni SPOKE | <p>Sono strutture collegate e integrate nell'attività del Centro Hub con le seguenti caratteristiche e funzioni:</p> <ul style="list-style-type: none"> - il personale multidisciplinare è parte integrante delle attività dell'equipe multiprofessionale del COMR Hub e partecipa alla sua attività di "Audit e Feedback"; - le attività del PAI sono svolte secondo quanto definito nel PDTA regionale e contestualizzato a livello del COMR integrato Hub e Spoke, come previsto dall'art.4 del "Testo Unico delle Malattie Rare"; - la collaborazione nell'attività di ricerca. |

L'avvio delle attività dei COMR, in alcuni casi già in essere già precedentemente alla n. G02070 del 19/02/2023 è previsto in ogni caso a partire dal mese di giugno 2023.

B. II COORDINAMENTO TERRITORIALE DELLE MALATTIE RARE (CTMR)

Per favorire l'integrazione dei servizi di prossimità, al fine di omogenizzare le procedure di rilascio di esenzioni/certificazioni, la presa in carico, la gestione dell'erogazione di farmaci e presidi ed i rapporti con la medicina generale e la pediatria di libera scelta, si individua una struttura funzionale denominata **Coordinamento territoriale malattie rare** rappresentato dai direttori dei tre distretti, dal direttore del Dipartimento Governo dell'offerta e cure primarie, dal Direttore della UOC Farmacia, dal direttore della UOC TSMREE e dai referenti presenti al Tavolo aziendale permanente delle associazioni e del volontariato, in particolare del tavolo specifico dedicato alle malattie rare che vede presenti: Associazione sindrome X fragile, AISA, A.I.R.I. e Associazione famiglie Sindrome Lennox Gastaut Italiana Onlus.

IL CTMR assolve alla **funzione di care management**, il referente è un dirigente medico **del distretto B**.

Il CTMR opera anche a livello interaziendale con gli altri HUB e SPOKE della rete regionale ed extraregionale, anche in ambito pediatrico.

Strumento a supporto dei processi di gestione della domanda, facilitazione dei percorsi, teleassistenza e raccordo nelle fasi di transitional care è la COT A.

La COT A è operativa 7 giorni su 7 in orario h 12 ed ha canali mail e linee telefoniche dedicate ai professionisti ed agli stakeholder e un infopoint e una casella di posta elettronica dedicata ai cittadini, si interfaccia con il TOH, le COT D e con la Centrale Operativa Regionale.

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

Questa rete territoriale, nel rispetto della delibera regionale n. 643 del 26 luglio 2022, deve garantire il

- collegamento con il case manager del COMR che ha in carico i propri residenti;
- collegamento con le Centrali Operative Territoriali dell'ambito distrettuale di riferimento (COT D) per l'attivazione dei servizi territoriali di prossimità, dell'inserimento nelle reti integrate e nei percorsi riabilitativi e nelle valutazioni per la definizione del cambio di setting assistenziale;
- monitoraggio dell'applicazione e manutenzione del percorso e dell'efficienza delle connessioni tra i nodi di rete, nonché della disponibilità dei riferimenti e dei contatti attivi;
- collaborazione con il servizio protesica e la farmacia per la definizione delle procedure per l'erogazione di presidi, ausili medici e farmaci e per il rilascio di esenzioni e certificazioni;
- attività informativa e educativa verso i MMG/PLS, i servizi specialistici aziendali, il paziente e i suoi caregiver;
- valutazione dell'appropriatezza delle richieste per farmaci off label;
- partecipa alla stesura dei PRIS complessi.

La Centrale Operativa sarà il tramite di raccordo tra i COMR e il CTMR supportando i processi e **fornendo orientamento alla popolazione, alla medicina generale e alle associazioni.**

C. COMITATO AZIENDALE MALATTIE RARE

In considerazione della deliberazione aziendale n.2177 del 21 ottobre 2020 che istituiva la Rete delle malattie rare ed individuava un gruppo di coordinamento delle attività (CORE TEAM) e nel rispetto delle indicazioni regionali, il Core Team Ospedaliero integrandosi con il Coordinamento Territoriale delle Malattie Rare svolge le funzioni di **Comitato Aziendale Malattie Rare**, coordinato dal referente del Centro HUB della ASL di Viterbo per la Malattia di Fabry.

Il Coordinatore del Comitato aziendale delle malattie rare si interfaccia con il CRMR (Centro Regionale Malattie Rare).

Inoltre il Comitato assolve alla funzione di raccordo tra i diversi COMR (aziendali e regionali) in particolare in tema di ricerca scientifica, definizione dei PDTA, omogeneizzazione dei percorsi e conduzione degli **audit e feedback** nell'ambito della rete.

7. Target d'interesse

La platea target si suddividerà in tre possibili tipologie:

- Casi sospetti da diagnosticare
- Casi noti provenienti da altri centri
- Casi di transitional care dall'età pediatrica all'età adulta
- Casi noti seguiti in altri COMR regionali che necessitano di erogazione di servizi territoriali (protesica, servizi domiciliari, erogazioni farmaci)

Qualsiasi punto della rete delle malattie rare intercetta un possibile utente si farà carico di coinvolgere il COMR di riferimento aziendale, qualora il caso non trovi una risposta nella nostra provincia andrà indirizzato all'HUB Regionale di riferimento. Importante che tutti i COMR sia collegati tra loro e con la COT A al fine di non lasciare nessun utente senza risposta, anche qualora la richiesta non sia pertinente al COMR che ne ha avuto notifica.

In caso di dubbio si indirizzerà la persona ad utilizzare l'infopoint della COT a oppure si trasmetterà direttamente il contatto alla Centrale ce si farà carico di ricontattare la persona per prendere in carico la richiesta.

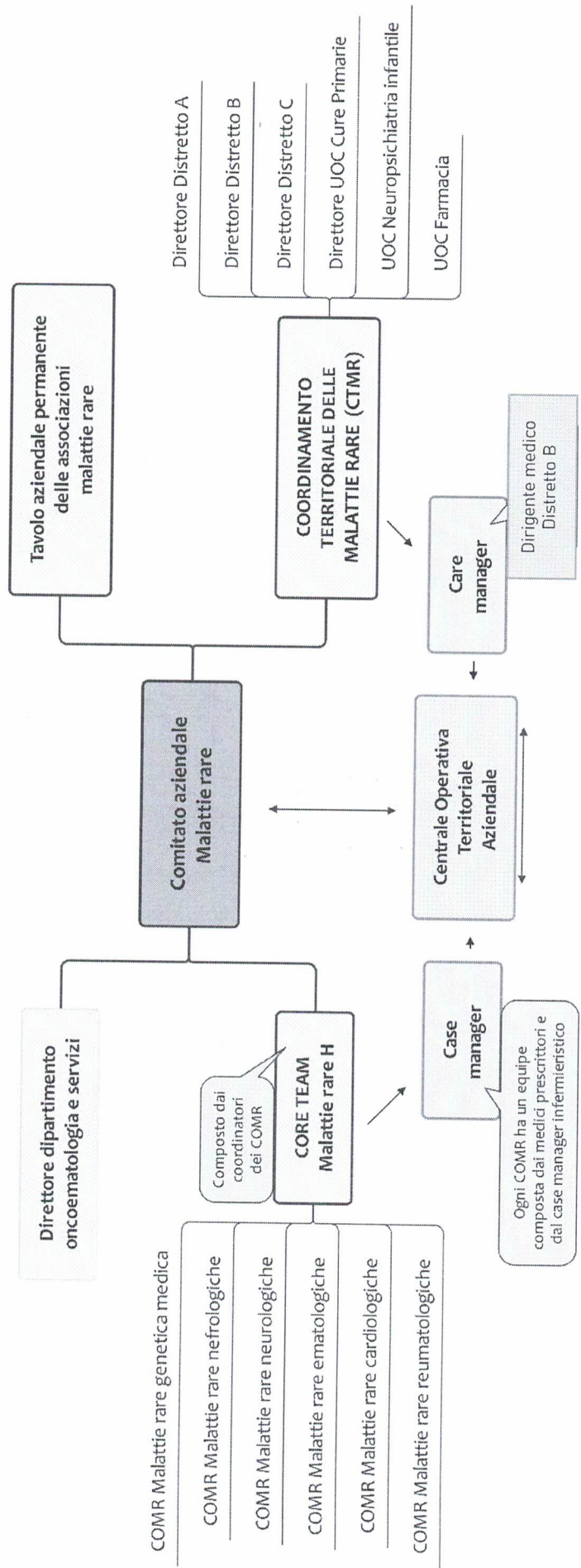
| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

Inoltre ogni COMR definirà una agenda esclusiva che consentirà la prenotazione dal COMR stesso o dalla COT A, va considerato infatti che i casi sospetti con molta probabilità verranno intercettati durante una visita specialistica generica, da lì è necessaria l'immediata presa in carico senza che la persona acceda nuovamente allo sportello CUP.

Nella fase di definizione diagnostica verrà assegnata l'esenzione provvisoria **R99** direttamente dallo specialista che ha in carico il caso. Una volta diagnosticata la malattia rara, il centro dove è avvenuta la diagnosi provvederà alla certificazione di malattia rara su apposita modulistica. La certificazione di malattia rara andrà poi inviata alla COT A che provvederà, tramite l'Ufficio esenzioni, al rilascio del certificato di esenzione. Così facendo il paziente avrà diritto alle *"prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti"*. Per la richiesta dei farmaci andrà stilato apposito piano terapeutico per malattia rara.

| | | |
|-------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Gruppo di riferimento del documento | Classificazione documento | Editore del documento |
| Modelli organizzativi | Interno ASL Livello 1 | ASL VITERBO |

RAPPRESENTAZIONE GRAFICA DEL MODELLO ORGANIZZATIVO INTEGRATO OSPEDALE - TERRITORIO



| | | |
|--|--|--------------------------------------|
| Gruppo di riferimento del documento Modelli organizzativi | Classificazione documento Interno ASL Livello 1 | Editore del documento ASL VITERBO |
|--|--|--------------------------------------|

| ISTITUTO | RUOLO DI RETE | Denominazione dei centri Referenti | Patologie trattate | Contatti |
|-------------------------------|---------------|---|---|---|
| Ospedale Belcolle ASL Viterbo | HUB/SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Nefrologiche, referente Dr. Mario Mangeri | HUB per RCG080 e SPOKE per R/G020 | Tel. 0761 338602 attivo dal lunedì al venerdì 9:30 - 12:30 E-mail malattierare.nefrologia@asl.vt.it |
| | SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Genetica medica, referente Dr.ssa Gloria Pessina | RN0760, RNG200, RB0050, RB0040, RBG021, RDG020, RC0200, RN0670, RN0680, RN1730, RN1270, RN0700, RN1590, RNG090, RNG090, RCG160, RNG100, RN1330, RCG060 | Tel. 0761 338663 attivo dal lunedì al venerdì 10:30 - 13:30 E-mail malattierare.genetica@asl.vt.it |
| | SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Neurologiche, referente Dr. Daniele Mei | RFG060, RFG0180, RFG100, RFG110, RFG101, RFG0170, RCG0150, RFG0370, RN0010, Orpha code 275864, Orpha code 441, RFG080, Orpha code 95432, Orpha code 1020, Orpha code 54247, Orpha code 2388, RFG090, RFG040, RFG060, RN0550, RFG0310, RFG0350, RCG130, Orpha code 71211 | Tel. 0761 339446 attivo dal lunedì al venerdì 8:30 - 13:30 E-mail malattierare.neurologia@asl.vt.it |
| | SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Reumatologiche, referente Dr. Gianluca Santoboni | RM0120, RL0080 | Tel. 0761 339341 attivo lunedì, mercoledì e venerdì 9:00 - 13:00 E-mail malattierare.reumatologia@asl.vt.it |
| | SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Cardiologiche, referente Dr. Giordano Zampi | RG0010, Orpha code 217598, Orpha code 217656, Orpha code 217604, Orpha code 217632 | Tel. 0761 339435 - 338663 dal lunedì al venerdì 9:00 - 13:00 E-mail: malattierare.cardiologia@asl.vt.it |
| | SPOKE | Centro Ospedaliero Malattie Rare Ematologiche, referente Dr. Roberto Latagliata | RDG020, RDG020, RDG020 | Tel. 0761 651240 dal lunedì al venerdì 9:00 - 13:00 E-mail: malattierare.ematologia@asl.vt.it |

Centrale Operativa territoriale Aziendale attiva h12 sette giorni su sette festivi compresi
 Contatti riservati ai professionisti interni alla ASL, ai MMG e a altre COT regionali: e-mail richiesta.coa@asl.vt.it - telefono 0761237023