

COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE
CRITERI UTILIZZATI PER IL RICONOSCIMENTO A PRN E NODO DELLA RETE
REGIONALE
MALATTIE RARE

CRITERI GENERALI

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) ha proceduto alla valutazione dell'attività di certificazione di malattia (numeri di pazienti diagnosticati) da parte dei presidi già individuati dalla DGR n. 1173/2015 e dei restanti presidi attivi in Regione non ancora accreditati, in modo da riconoscere tra loro quelli che possiedono la casistica necessaria e le caratteristiche organizzative, infrastrutturali, gestionali, di qualità prestazionale e di rapporto con l'utenza, di ricerca e formazione, tali da rispondere ai criteri e ai requisiti richiesti per diventare PRN.

Per l'individuazione dei Presidi, il CoReMaR ha tenuto conto di una serie di caratteristiche di funzionamento delle reti di tali centri, di infrastruttura tecnologica ed organizzativa su cui basare attività di tele consulenza, di attività garantite dal Coordinamento regionale per le malattie rare e di rapporti con le associazioni d'utenza, tali da rispondere a tutti i criteri previsti per le ERN dalla Commissione europea, permettendo alla Rete Regionale Pugliese (ReRP di cui alla DGR 158/2015, Allegato C, Modello Organizzativo Regionale) di adempiere a quanto da questi previsto.

In particolare, i principali criteri su cui l'istruttoria tecnica del CoReMaR si è basata sono stati i seguenti:

- a) per la selezione dei Presidi accreditati: avere una casistica sufficiente, un approccio multidisciplinare e multisettoriale, le infrastrutture necessarie per la diagnosi e la presa in carico globale delle persone, redigere il Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) personalizzato, essere oggetto di monitoraggio e valutazione tramite il registro di popolazione attualmente in uso in Regione Puglia (SIMaRRP);
- b) per la selezione dei Nodi della Rete: individuare Unità Operative (UO), nell'ambito della rete ospedaliera pugliese, valutando i bisogni assistenziali multidisciplinari che il paziente, con diverse malattie rare, presenta (unica eccezione riguarda l'Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva presso "F.Fallacara" di Triggiano vista la specificità dell'assistenza). La logica usata è quella di creare una rete di nodi ospedalieri in grado di garantire l'assistenza ospedaliera integrata ai servizi territoriali di prossimità al paziente. Rispetto all'organizzazione della rete regionale malattie rare, ogni PRN avrà due funzioni principali: il coordinamento dei nodi della rete regionale, la sorveglianza dell'equità del trattamento agli assistiti attraverso la condivisione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) concordati, la sorveglianza dell'efficacia dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA), anche in funzione all'utilizzo dell'HTA. Questa prospettiva risponde in pieno alla definizione di PRN come unità funzionali composti da più UO, tendenzialmente nello stesso ospedale, ma anche in ospedali diversi. Tale definizione è ormai da tempo condivisa nel contesto europeo e italiano, in particolare dalla Community malattie rare alla quale hanno partecipato, insieme alle Associazioni di pazienti, il Ministero e le Regioni.

La rivisitazione dei centri accreditati, sulla base dei criteri e delle finalità sovraespresse, ha seguito da parte del CoReMaR due fonti informative e relative metodologie:

- 1) La fonte informativa SIMaRRP. Tale fonte si è dimostrata utile per valutare l'attività e il funzionamento dei PRN che sono già accreditati. In particolare, è stato analizzato il numero di certificati di diagnosi effettuate dai Presidi della regione. In questo modo, è stato possibile valutare la capacità della rete complessiva di coprire i bisogni della popolazione residente, la capacità di attrazione da fuori regione o fuori nazione, per conoscere i punti di forza e di debolezza interni. È stato calcolato quanto ogni centro partecipa al funzionamento della rete: la casistica, la percentuale rispetto al totale della rete, l'attrazione di ogni centro nel totale della

rete. Pertanto viene escluso dalla rete quel nodo che non ha inserito nessun certificato di diagnosi nel SIMaRRP a partire dalla data di avvio del registro, 31/08/2012, ed entro il 31/05/2016. La scelta obbligatoria di un intervallo di tempo, necessaria all'elaborazione dei dati, ha imposto l'esclusione dei dati che gli ospedali hanno inserito prima e dopo. E' stato valutato che questo non modificasse gli assetti complessivi dei singoli nodi ospedalieri all'interno della totalità della rete.

- 2) Tale fonte è stata utilizzata anche per valutare l'incremento, nel tempo, delle attività nei confronti dei bambini e delle persone con malattie rare.
- 3) Si sono calcolate le distribuzioni dei casi presenti in Puglia. Gli ospedali e le UO identificati sono stati quelli con il maggior numero assoluto di casi seguiti.

Alcuni ospedali hanno fatto istanza di ingresso nella rete malattie rare pugliese. Il CoReMaR ha curato l'istruttoria che si è basata sui criteri indicati dalle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015.

Si propone che le U.O. candidate siano ammesse con riserva all'ingresso nella rete e con la qualifica di nodi della ReRP per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. L'attività di tali nodi provvisori verrà monitorata tramite il SIMARRP. Dopo dodici mesi la loro permanenza od esclusione dalla ReRP verrà valutata mediante apposita istruttoria, in base alla numerosità dei pazienti inseriti nel SIMARRP ed ai suddetti criteri presenti nelle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015.

CRITERI DI ACCREDITAMENTO PRN

1. L'individuazione dei PRN è stato effettuato tenendo in considerazione il possesso di endorsement alle ERN malattie rare da parte del Ministero della Salute, particolari specificità assistenziali e numero di pazienti inseriti nel SIMARRP relativamente ad un determinato gruppo di patologie.
2. Nella scelta del numero di PRN da individuare per ciascun gruppo di patologia, si è tenuto conto della prevalenza delle malattie
3. Nel presente provvedimento non è stato possibile valutare le autocandidature relative alla presa in carico di tutte le entità nosologiche non presenti nel DM 279/01. Tali autocandidature verranno riesaminate a seguito dell'approvazione dei nuovi LEA.

CRITERI DI MANTENIMENTO/ESCLUSIONE/ACCETTAZIONE DEI NODI NELLA Rete Regionale Pugliese (RERP) malattie rare

CRITERIO GENERALE

La riorganizzazione della Rete Malattie Rare si è avvalsa del Sistema Informativo Malattie Rare Regione Puglia – SIMARRP (arco temporale di riferimento: 31/08/2012 - 31/10/2016). Sono stati valutati i centri accreditati come da DGR 1173/2015.

Il principio fondante la riorganizzazione è la valutazione della concentrazione delle competenze (totale di pazienti diagnosticati). In ragione di ciò, sono rimasti nella rete, con qualifica di PRN, gli ospedali a maggior peso assistenziale, sono stati esclusi gli ospedali che non hanno inserito alcun certificato di diagnosi nel SIMARRP, e sono diventati nodi della ReRP gli ospedali di 2° livello che hanno inserito certificati nel SIMARRP e non hanno le caratteristiche di PRN (DM279/2001).

Le U.O. di nuova candidatura sono state ammesse come nodo della RERP, con riserva e per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. Alcune autocandidature erano state avanzate da U.O. già accreditate (DGR 1173/2015). Queste sono state respinte nei casi in cui le stesse UO non abbiano inserito pazienti diagnosticati nel SIMARRP.

L'U.O. di nuova candidatura è stata ammessa, con riserva e per un periodo di osservazione pari ad 1 anno, come nodo del PRN accreditato per lo stesso gruppo di malattia e con il maggior numero di casi diagnosticati.

Nel caso in cui per una malattia risulta esserci solo un'autocandidatura viene mantenuto anche l'ospedale già certificatore seppur con zero certificati di diagnosi inseriti. La scelta tra eventuali più ospedali è ricaduta sull'ospedale che ha ricevuto l'endorsement dal Ministero per le ERNs e con il numero più alto di diagnosi nel gruppo della malattia di riferimento.

ECCEZIONI ALL'ESCLUSIONE

1. *Malattie a bassissima prevalenza*

Le **malattie a bassissima prevalenza** (prevalenza $\leq 1/100.000$) rappresentano un'eccezione alla regola generale di esclusione per assenza di certificati di diagnosi (dati SIMARRP). Per queste malattie è rimasto PRN l'ospedale con endorsement ministeriale per le ERNs.

Nel caso di coesistenza di più Ospedali precedentemente accreditati (con una o più U.O.) è rimasto nella rete solo l'Ospedale/Azienda con endorsement dal Ministero per le ERNs e con il numero più alto di diagnosi nel gruppo della malattia di riferimento.

2. *Tumori rari*

L'IRCCS Istituto tumori di Bari e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - UO Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera rimangono nella rete MR. Inseriranno nel SIMARRP i propri pazienti con tumori rari extra DM279/01, nella Sezione "Segnalazione malattie non comprese nel DM279/01". Anche l'UO Oncologia Medica dell'IRCCS "De Bellis" di Castellana Grotte (BA), ospedale già nodo della rete MR, inserirà i propri pazienti con tumori stromali gastrointestinali rari e tumori neuroendocrini gastro-entero-pancreatici (extra DM279/01), nella Sezione "Segnalazione malattie non comprese nel DM279/01".

3. *Sindromi malformative*

Restano nella rete MR l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" e l'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo, per quelle malattie/gruppi di malattie per cui erano precedentemente accreditati e i cui dati di diagnosi risultano inseriti nel Registro Malformazioni Congenite della Puglia e non nel SIMARRP. Tali centri inseriranno nel SIMARRP i propri pazienti, nell'ottica di una progressiva integrazione fra i diversi registri pugliesi.

4. *Cistinuria*

Resta nella rete MR, con la qualifica di nodo (RCG040), l'ospedale "Miulli", la cui attività di presa in carico dei pazienti adulti è stata ad oggi certificata nel SIMARRP dal Centro Sovraziendale Malattie Rare.

5. **Sclerosi Laterale Amiotrofica**

Resta nella rete MR, con la qualifica di nodo, l'Azienda Ospedaliero-Universitaria OO.RR. di Foggia, precedentemente accreditato per il codice RF0100 (Sclerosi Laterale Amiotrofica), in considerazione dell'attività svolta dall'UO Malattie dell'Apparato Respiratorio di presa in carico per gli aspetti respiratori.

6. **Malattie epilettologiche pediatriche**

L'ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva dell'Presidio Territoriale "F. Fallacara" – Triggiano è accreditato per le malattie epilettologiche dell'infanzia.

7. **Malattie del sangue**

Nella definizione dei nodi della rete ReRP malattie rare si è tenuto conto della organizzazione della Rete Ematologica Pugliese (REP)

8. **CELIACHIA**

Gli ospedali accreditati per celiachia sono elencati a parte

DESCRIZIONE DELL'ALLEGATO A

Nella prima colonna sono riportati i gruppi di malattia indicati dal DM279/2001. L'Europa, con le proprie raccomandazioni, e l'Italia, col proprio Piano Nazionale malattie rare, individuano i Presidi della Rete Nazionale (PRN) in riferimento ai gruppi di malattia e non alle singole malattie.

Nella seconda colonna sono elencati i PRN accreditati. L'Europa fa coincidere il presidio malattie rare con l'ospedale e non la singola Unità Operativa (UO). Salvo specificità, è PRN l'ospedale già inserito nella rete ERN (European Refence Network) per le malattie rare e col maggior numero di assistiti. Per malattie a maggiore prevalenza e per cui l'AOU Policlinico/ Giovanni XXIII e l'IRCCS di S. Giovanni Rotondo hanno numeri sovrapponibili di assistiti diagnosticati, vengono indicati come PRN entrambi gli ospedali, uno per l'area nord ed uno per l'Area centro sud della Puglia.

Nella terza colonna sono elencati rispettivamente i codici e malattie rare del DM 279/2001.

Nelle quarta e quinta colonna sono elencati rispettivamente codice e malattie per cui, all'interno di ogni gruppo, è riconosciuta competenza e per cui i PRN pugliesi sono attivi.

Nella sesta colonna è segnalata la prevalenza della malattia/gruppo di malattia indicata da Orphanet. Per talune malattie a bassissima prevalenza Orphanet indica il numero di pazienti censiti.

Nella settima colonna è indicato il nome dell'Ospedale e nelle colonne successive verso destra le U.O. che nell'ospedale sono accreditate per la malattia in oggetto. Le U.O. sono elencate per ordine decrescente di dati di diagnosi inseriti nel SIMaRRP. Per la stessa malattia nelle righe sono indicati gli ospedali accreditati e elencati per ordine decrescente di dati inseriti nel SIMaRRP. Sono indicate in *corsivo* le U.O. candidate dalle direzioni sanitarie degli ospedali che hanno richiesto l'ingresso nella rete regionale pugliese (ReRP) MR (DGR 158/2015).

Gli ospedali accreditati, e che non sono PRN, sono nodi della ReRP.