

MALATTIE RARE
Linee di indirizzo per la presa in carico dei pazienti nei Presidi
della Rete Regionale delle Malattie Rare

(allegato 1 al DCA n. 127 del 29 / 09 /2020)

1. Sospetto diagnostico

La formulazione del sospetto diagnostico è di competenza del medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, che deve immediatamente inviare il paziente ad un Presidio della Rete Regionale delle Malattie Rare, presso il quale opera il *Coordinatore di Presidio MR*, utilizzando per la relativa prescrizione specialistica il codice di “*sospetto di malattia rara R99*”.

2. Iter diagnostico

Il Coordinatore di Presidio MR ha il compito di accogliere il paziente con sospetto diagnostico e, previo colloquio ed esame dell'eventuale documentazione sanitaria esibita, indirizzare lo stesso all'Unità Operativa del Presidio MR competente per la specifica patologia sospettata o per il gruppo di malattie rare al quale detta patologia si ritiene appartenga.

L'Unità Operativa del Presidio MR, nella persona del Direttore *pro tempore* o di dirigente medico delegato, in funzione di *Referente di patologia*, ha il compito di effettuare la valutazione specialistica ambulatoriale del paziente, all'esito della quale potrà:

- a) effettuare la diagnosi;
- b) richiedere un approfondimento diagnostico.

In quest'ultimo caso

1. se le indagini strumentali e/o di laboratorio possono essere effettuate all'interno del proprio Presidio, il Referente di patologia avrà cura di prescrivere e prenotare l'indagine necessaria;
2. se l'*iter* diagnostico richiede prestazioni che possono essere effettuate solo in unità operative non comprese tra quelle del proprio presidio, il Referente di patologia dovrà assicurarne l'esecuzione presso altre strutture della Rete Regionale MR e, comunque, del SSR/SSN. In particolare, nei casi in cui l'accertamento è da effettuarsi su un campione biologico, il Referente di patologia deve farsene carico o mediante prelievo del campione e relativa spedizione o mediante invio programmato del paziente presso la struttura di riferimento individuata;
3. se la conferma diagnostica richiede l'esecuzione di *tests* genetici sul probando e/o sui suoi familiari, si farà riferimento, in prima istanza, alle UU.OO. di Genetica dell'AO di Reggio Calabria e dell'AOU di Catanzaro ovvero, in caso di indisponibilità, in strutture extraregionali da individuare previo consulto con i Direttori delle due predette unità operative di Genetica, o loro delegati.

3. Diagnosi e presa in carico

Effettuata la diagnosi, l'Unità Operativa del Presidio MR, nella persona del Referente di patologia, provvederà a:

- a) comunicare la diagnosi al paziente o, se minore, agli esercenti la potestà genitoriale;
- b) inserire il paziente sul Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR);
- c) certificare la diagnosi utilizzando la funzione disponibile su detto RRMR o, in alternativa, su modulistica autoprodotta contenente obbligatoriamente intestazione del



Presidio di Rete e dell'Unità operativa, anagrafica del paziente, codice fiscale, numero di Tessera sanitaria, denominazione della patologia rara, codice di esenzione della stessa;

- d) redigere apposito Piano terapeutico personalizzato;
- e) indirizzare il paziente al Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale eventualmente approvato con riferimento alla patologia rara diagnosticata;
- f) in caso di impossibilità di presa in carico del paziente, comunicare motivatamente al Coordinatore aziendale MR, attivando le procedure di cui al successivo *art. 5*.

4. Piano Terapeutico

Il Piano Terapeutico costituisce il documento sanitario in cui l'Unità Operativa del Presidio di Rete formalizza tutte le indicazioni e prescrizioni che, secondo principi basati sull'evidenza scientifica, appropriatezza, indispensabilità, non sostituibilità ed economicità, consentono l'ottimale presa in carico del paziente.

L'Unità Operativa del Presidio di Rete, nella persona del Referente di patologia, ha il compito di predisporre il Piano Terapeutico per i farmaci che ne prevedono l'obbligatorietà in quanto Centro Prescrittore formalmente individuato. Per i farmaci *off-label* è sufficiente la prescrizione con ricetta dematerializzata sulla quale verrà apposto il codice corrispondente alla patologia rara diagnosticata.

Le prestazioni contemplate nel Piano Terapeutico possono, indifferentemente, riguardare dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati e quant'altro possa essere utile per favorire l'ottimale decorso clinico della patologia da cui è affetto il paziente. Tali prestazioni sono comprese nei LEA, nazionali o regionali, e devono essere garantite dall'ASP di residenza del paziente ed erogate a totale carico del SSR.

Le azioni previste dal Piano terapeutico devono essere garantite preferibilmente dagli ospedali e dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona con malattia rara. Per tale motivo, è essenziale il collegamento tra il Presidio di Rete ed i servizi sanitari ospedalieri e territoriali dell'ASP di residenza del paziente, e deve prevedere il passaggio e la condivisione della documentazione clinica essenziale per mettere in atto correttamente gli interventi predisposti e per monitorarne il risultato.

Il Piano terapeutico deve essere periodicamente aggiornato dal Referente di patologia, anche in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso.

5. Mancata presa in carico del paziente

Qualora l'Unità operativa del Presidio MR, a seguito di valutazione del paziente alla stessa indirizzato dal Coordinatore di Presidio MR, ritenga di non poter procedere alla presa in carico, dovrà darne immediata e motivata comunicazione al Coordinatore stesso.

Il Coordinatore aziendale MR, previa consultazioni anche telefoniche coi propri omologhi delle altre Aziende ospedaliere della Rete Regionale Malattie Rare, concorderà il reindirizzamento del paziente verso uno degli altri Presidi di Rete informando, contestualmente, dell'avvio di tale procedura il Coordinamento Regionale Malattie Rare.

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare ha il compito di monitorare il percorso del paziente nell'ambito del Presidio di Rete cui è stato reindirizzato, verificando che sia intervenuta la regolare presa in carico o, in mancanza, che sia stata attivata la procedura di reindirizzamento ad altro Presidio di Rete come da precedente comma.

Qualora a seguito dell'esperimento delle procedure di cui ai commi che precedono non sia stato possibile assicurare al paziente la dovuta presa in carico nell'ambito della Rete Regionale

Malattie Rare, il Coordinamento Regionale, previa consultazione con il Centro Nazionale Malattie Rare, individuerà uno o più Centri extraregionali deputati alla diagnosi e cura della patologia rara di cui è affetto il paziente, concordando con lo stesso verso quale Centro indirizzarlo.

Ad ogni modo, lo sforzo per evitare al paziente i disagi legati all'individuazione di un Centro di diagnosi e cura lontano dal proprio domicilio e, conseguentemente, di indirizzare lo stesso presso una Struttura della Rete Regionale MR non deve in nessun caso pregiudicare la qualità dell'assistenza garantita, rimanendo obiettivo primario assicurare al paziente la presa in carico da parte della Struttura più competente della Rete nazionale.

