

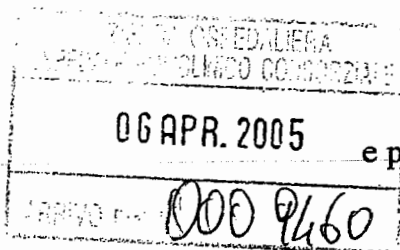
Regione Puglia

A.R.S.

Agenzia Regionale Sanitaria

Prot. n° 1571

li, 1 APR. 2005



**Ai Direttori Generali
AA.OO., AA.UU.SS.LL., EE.EE., ILRR.CC.CC.SS.**

e p.c.: **Al Dirigente Settore Sanità**

L O R O S E D I

Oggetto: Istruzioni operative malattie rare.

Si trasmettono le Istruzioni operative per l'applicazione della normativa e dei provvedimenti regionali in tema di malattie rare, con preghiera di fornirne copia ai propri Direttori sanitari ed alle Direzioni ospedaliere, ai presidi della rete nazionale delle malattie rare presenti nella propria Azienda individuati dalla DGR n. 2238/2003 ed alle Farmacie ospedaliere.

Le SS.LL. vorranno inoltre dare diffusione delle Istruzioni di cui all'oggetto alle organizzazioni dei malati e di volontariato operanti presso le loro strutture e/o nel territorio di riferimento, comprese e non comprese nell'elenco di cui all'allegato E.

I Direttori generali delle Aziende UU.SS.LL. vorranno, infine, curare la distribuzione delle Istruzioni di cui sopra ai Distretti, al Servizio farmaceutico territoriale, ai Medici di Medicina generale ed ai Pediatri di libera scelta, nonché al Servizio socio-assistenziale.

La complessità della materia e la sua delicatezza richiedono che ciascuno dei soggetti coinvolti nell'assistenza alle malattie rare abbia ben chiari i propri compiti in modo da evitare disfunzioni e responsabilità.

Si prega pertanto di garantire in modo puntuale quanto sopra richiesto.

Nel ringraziare per la sicura collaborazione, si inviano distinti saluti.

IL DIRETTORE GENERALE
(dott. *Mario MORLACCO*)

**Istruzioni Operative
per l'applicazione della DGR 23 dicembre 2003 n° 2238
in materia di Malattie Rare**

1. Obiettivi

Le presenti Istruzioni Operative (IO) si pongono come obiettivo primario quello di facilitare il percorso diagnostico-terapeutico dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari potenzialmente affetti dalle stesse, di garantire un adeguato livello di qualità delle risorse impegnate, di facilitare e rendere tempestivo l'accesso alle stesse in applicazione del **DM 18 maggio 2001 n° 279 e della conseguente DGR Puglia 23 dicembre 2003 n° 2238** nella regione Puglia. In particolare intendono:

- Individuare i soggetti coinvolti e le risorse messe a disposizione (il chi e cosa);
- Definire ruoli, compiti e responsabilità (chi fa che cosa);
- Definire un percorso "organizzato" e "interdisciplinare" (come);
- Fornire informazioni capillari sulle risorse disponibili a tutti gli attori dell'assistenza.

Ci si prefigge, inoltre, l'obiettivo di porre al centro dell'assistenza il malato e la sua famiglia e non la malattia. Di individuare per ciascun paziente un punto di riferimento unico per la diagnosi, l'assistenza ed il monitoraggio quanto più prossimo possibile alla sua dimora abituale evitandogli di dover ricercare e rincorrere le risorse e le strutture che gli sono necessarie.

2. La normativa di riferimento (nazionale e regionale pugliese)

- 2.1. PSN 1998/2000
- 2.2. PSN 2003/2005
- 2.3. D.lgs 502/1992 e succ. integrazioni e modificazioni
- 2.4. Legge 449/1997
- 2.5. D.lgs 29 aprile 1998 n° 124
- 2.6. D.lgs 19 giugno 1999 n° 229
- 2.7. DM 18 maggio 2001 n° 279
- 2.8. DPCM 29 novembre 2001 (LEA)
- 2.9. Circolare Ministero della Salute n° 13 del 13 dicembre 2001
- 2.10. Accordo Stato-Regioni 11 luglio 2002
- 2.11. LR Puglia 28/2000
- 2.12. PSR Puglia 2002/2004
- 2.13. DIF 2001 e 2003
- 2.14. DGR Puglia 1087/02 e 1429/02 Riordino
- 2.15. DGR Puglia n° 1005-03 Tiket
- 2.16. DGR Puglia 23 dicembre 2003 n° 2238 (individuazione presidi della rete e CRI)
- 2.17. DM 8 giugno 2001 n° 154

3. Glossario

- 3.1. IO = Istruzioni Operative
- 3.2. MMG = Medici di Medicina Generale
- 3.3. PLS = Pediatri di Libera Scelta
- 3.4. CIR = Centri Interregionali di Riferimento
- 3.5. PRN = Presidi della Rete Nazionale per la Malattia Rara di competenza
- 3.6. SSR = Servizio Sanitario Regionale
- 3.7. ISS = Istituto Superiore di Sanità

4. Soggetti Coinvolti

I soggetti e/o le strutture interessate a vario titolo nell'attuazione delle presenti IO sono:

- I pazienti ed i loro familiari;
- I medici di medicina generale (MMG) e i pediatri di libera scelta (PLS);
- I presidi della rete nazionale delle malattie rare (PRN);
- AA.UU.SS.LL. e Strutture Ospedaliere e Territoriali del SSR;
- Centri interregionali di riferimento (CIR);
- Istituto Superiore di Sanità (ISS);
- Associazioni dei malati e di volontariato.

5. Compiti e responsabilità

5.1. Centri Interregionali di Riferimento (CIR).

In attesa della eventuale ratifica da parte del Ministero della Salute o della Conferenza dei Presidenti delle Regioni e delle Province Autonome, i CIR individuati dalla Delibera di Giunta n° 2238/2003 assicurano in prima applicazione a livello regionale lo svolgimento delle seguenti funzioni:

- la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata sia con i registri territoriali dei PRN sia con il Registro Nazionale di cui all'articolo 3 del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n° 279 tenuto dall'ISS;
- lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire diagnosi tempestiva e terapia appropriata, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- la collaborazione nell'ambito delle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci;
- il mantenimento di un registro territoriale delle malattie rare diagnosticate (ai sensi del punto 3.a dell'art. 2 del Decreto 279/01) riportante il numero progressivo della certificazione rilasciata, il riferimento alla specifica cartella clinica e, in modo sintetico, le principali informazioni cliniche;
- la collaborazione con le associazioni dei pazienti e le strutture socio-assistenziali del territorio;
- l'assicurazione degli screening di massa, per i CIR autorizzati dalla Regione Puglia, obbligatori per legge;
- il monitoraggio dei follow-up per le malattie rare di competenza;
- la valutazione dell'efficacia degli interventi terapeutico-riabilitativo (nelle malattie rare che necessitano di tale intervento sul territorio);
- la consulenza e supporto agli altri presidi ospedalieri.

5.2. PRN (presidi della rete nazionale)

Compiti

- assicurare le prestazioni finalizzate alla diagnosi sia al paziente che ai suoi familiari (in caso di malattie ereditarie o a caratterizzazione familiare);
- formulare la conferma diagnostica;
- certificare lo stato di malattia rara secondo le norme del Decreto 279/01 (allegato "A");
- comunicare al CIR di competenza, o, qualora questo non esista, all'ISS ogni nuovo caso;
- formulare il piano diagnostico di monitoraggio (allegato "B") secondo le direttive concordate con il CIR, ove esistente;
- formulare il piano terapeutico (allegato "C") secondo le direttive concordate con il CIR, ove esistente;
- tenere aggiornata la cartella clinica del paziente assumendo le informazioni di indagini diagnostiche eseguite in altra sede, tramite il MMG o PLS o lo stesso paziente;
- seguire il paziente nell'intero percorso diagnostico-terapeutico, indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni necessarie, in accordo con il MMG o il PLS con periodici controlli;
- informare il MMG o il PLS dell'evoluzione del quadro clinico della patologia;
- tenere informato il paziente sulle eventuali nuove conoscenze sulla sua malattia;
- collaborare con le associazioni dei pazienti e le strutture socio-assistenziali del territorio.

5.3. AUSL

Compiti:

- diffondere con disposizione circolare la modulistica e i criteri di certificazione e di esenzione;
- informare i MMG, i PLS, Distretti, i Presidi Ospedalieri e le Associazioni dei Pazienti;
- tramite il Distretto rilasciare l'autorizzazione all'esenzione alla compartecipazione, fornire l'informativa sulla privacy ed acquisire il consenso al trattamento dei dati personali;
- tramite i Servizi Farmaceutici erogare, ove previsto, attraverso i propri presidi, i prodotti indispensabili per il trattamento della specifica malattia rara;
- comunicare ai medici di MMG e PLS i contenuti del regolamento del Decreto 279/01 e successive modifiche ed integrazioni;
- attuare i programmi specifici di prevenzione e raccordo nell'ambito delle AUSL tra Distretto, Consultori Familiari, PLS e servizi sociali e socio-assistenziali;
- attuare programmi specifici di integrazione;
- attuare dei percorsi assistenziali specifici;
- trattare e monitorare al 1° livello nei complessi polispecialistici del territorio di competenza tali pazienti.

5.4. Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta

Compiti

- formulare il sospetto diagnostico;
- indirizzare il paziente al PRN;

- applicare, qualora condiviso, il piano terapeutico del PRN curandone le relative prescrizioni indirizzate a :
 - Farmacie Comunitarie
 - Farmacie Ospedaliere o Servizi Farmaceutici Territoriali (ove previsto)
 - Strutture Assistenziali del territorio
- collaborare strettamente con il PRN, con il CIR e con le Associazioni dei Pazienti;
- ridurre il ricorso all'ospedale per cure di 1° livello;
- dare un contributo qualificato ai rilievi epidemiologici regionali e ai registri.

6. Il percorso

Premesso che il flusso del percorso è funzione della strutturazione della rete, delle varie competenze e ruoli degli attori e del rispetto delle norme, dell'accesso alle risorse messe a disposizione per la diagnosi, l'assistenza ed il monitoraggio dei pazienti affetti da malattie rare può essere distinto in due percorsi:

- Fase della prima diagnosi ed dell'accertamento ed attestazione del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni;
- Fase dell'assistenza e del monitoraggio.

6.1. Percorso della Prima Fase (diagnosi, accertamento ed attestazione del diritto all'esenzione)

6.1.1. I Medici Specialisti del SSN, qualora ravvisino un sospetto diagnostico incluso nell'allegato 1 del DM 18 maggio 2001 n° 279, indirizzano i pazienti e, se necessario, i loro familiari, in base alle informazioni del competente CIR, ad uno dei PRN individuati dalla delibera di giunta regionale 2238/2003, e sue eventuali rettifiche ed integrazioni, nel rispetto delle competenze ad essi attribuiti, per la formulazione e/o l'accertamento della diagnosi della malattia rara. Le competenze dei presidi della rete sono quelle relative alle malattie attribuite dalla citata delibera e, in assenza di altri presidi o centri di riferimento nella regione con specifica competenza, alle malattie che possono essere ritenute affini per competenza di branca.

6.1.2. I PRN aprono una specifica cartella clinica ed attivano tutte le procedure diagnostiche necessarie alla definizione della diagnosi sia per il paziente che per i loro familiari, qualora ciò si renda necessario (ereditarietà o familiarità della malattia). Fino all'adozione dei protocolli diagnostico-terapeutici regionali, per attuare le procedure di cui sopra i PRN devono predisporre un programma diagnostico teso ad utilizzare in modo prioritario le risorse strumentali e strutturali della propria U.O. In mancanza si avvarranno di risorse strumentali e strutturali presenti nell'Azienda di appartenenza ed in assenza di queste si rivolgeranno ad Aziende del Servizio Sanitario Regionale. Sarà cura dei PRN, o dei CIR, provvedere alla richiesta, gestione, invio dei campioni, ritiro dei risultati, ecc. relativi alle prestazioni richieste ad altre strutture interne ed esterne alla propria U.O. o Presidio/Azienda. Una volta accertata la malattia rara - limitatamente a quelle per cui si è stati autorizzati - il PRN o il CIR devono rilasciare agli interessati una "certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione" ai sensi dell'art. 5 comma 4 del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n° 279 utilizzando il modulo di cui all'allegato "A" individualizzato per singola struttura aziendale con il riferimento al provvedimento regionale specifico di autorizzazione (delibera 2238/2003 o successive eventuali integrazioni e/o rettifiche). L'avvenuta diagnosi deve essere comunicata al CIR di competenza, ove esistente. I pazienti affetti da malattie per cui non sia stato individuato

alcun presidio o centro di riferimento saranno prese in carico dai CIR affini per branca. Il PRN che ha rilasciato la certificazione di malattia deve anche rilasciare, se necessario, un programma diagnostico di monitoraggio dell'andamento e/o progressione della malattia ed un piano terapeutico con l'individuazione dei prodotti farmaceutici ritenuti indispensabili ed irrinunciabili per la specifica malattia al fine di individuare l'esonero alla partecipazione alla spesa. A tal fine dovranno essere utilizzati i moduli di cui agli allegati "B" e "C". I programmi diagnostici ed i piani terapeutici di cui sopra dovranno essere, ove possibile, applicati ed erogati dai PRN, MMG o PLS in accordo con i CIR di competenza, ove presenti. I certificati di cui sopra dovranno essere rilasciati in triplice copia, fermo restando la matrice nel blocco del centro che li rilascia: una per il medico curante (MMG o PLS), una per la AUSL di appartenenza ed una per il paziente. La consegna delle copie al medico curante ed alla AUSL, in particolare al proprio Distretto per il rilascio contestuale della prescritta attestazione di esenzione, sarà effettuata a cura del paziente stesso. L'attestato di esenzione dovrà avere le stesse caratteristiche previste per le malattie croniche ed invalidanti, lo stesso colore, con l'aggiunta del decreto di riferimento e la validità dovrà essere illimitata. Lo stesso riporterà all'interno la seguente dicitura: l'assistito ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti secondo i piani terapeutici e di monitoraggio rilasciati dai presidi della rete nazionale e dai centri interregionali di riferimento di cui al DM 18 maggio 2001 n° 279.

6.2. Seconda Fase. Assistenza e Monitoraggio.

- 6.2.1. I MMG ed i PLS, fermo restando le loro specifiche competenze, dovranno prescrivere secondo i protocolli diagnostico-terapeutici della singola malattia, gli accertamenti diagnostici di volta in volta necessari comunicandone i risultati al PRN e al CIR competente affinché essi possano essere trascritti sulla cartella clinica aggiornata. Tali accertamenti diagnostici potranno essere prescritti anche dai PRN e dai CIR.
- 6.2.2. Per quanto attiene all'erogazione dei prodotti farmaceutici, questi dovranno essere prescritti dai MMG e PLS, separatamente da ogni altra prescrizione, secondo il piano terapeutico del PRN limitatamente a quelli in essi individuati, utilizzando i moduli del SSN nelle quantità previste dalla normativa vigente ed indicando il numero di esenzione relativo alla patologia. Farmaci di fascia "H", farmaci esteri, "orphan drugs" ed eventuali dispositivi medici, medicamenti o prodotti dietetici ritenuti indispensabili ed irrinunciabili per la specifica malattia rara dal PRN, qualora trovino applicabili le vigenti norme regionali in materia di assistenza farmaceutica diretta ospedaliera e/o domiciliare, dovranno essere erogati dai Servizi Farmaceutici o dalle Farmacie Ospedaliere delle AUSL competenti per territorio di appartenenza del paziente.
- 6.2.3. Per la erogazione di protesi ed ausili si farà riferimento alla vigente normativa nazionale e regionale.
- 6.2.4. Per quanto attiene all'erogazione dei prodotti dietoterapici, si farà riferimento alla normativa vigente (DDL n. 154 del 5/07/01). L'accertamento, la certificazione e la prescrizione verranno effettuate dal CIR di competenza. Sulla base di tale documentazione le ASL di appartenenza attesteranno il diritto alla esenzione ed alla fruizione annuale dei prodotti dietetici. Il MMG e il PLS prescriveranno gli alimenti speciali per un fabbisogno mensile sulla base delle certificazioni del CIR e delle autorizzazioni delle ASL di competenza. I prodotti potranno essere erogati dai servizi

farmaceutici del CIR presso i quali sono in cura i pazienti, dai servizi farmaceutici dei Presidi delle ASL di appartenenza, dalle farmacie convezionate, secondo le procedure indicate dai servizi farmaceutici delle ASL di appartenenza (allegato D).

Allegato "A"
di cui alla Circolare A.Re.S.
n° 1571 del 1 Aprile 2005



(Intestazione del centro)

.....
Presidio di rete di cui all' art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero Sanità 18 maggio 2001, n. 279
"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni
sanitarie, ai sensi dell'art.5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124"
individuato con D.G. della Regione Puglia n° 2238 del 23 dicembre 2003 (BUR n° 5 del 14 gennaio 2004)

CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL' ESENZIONE

Si certifica che

Cognome Nome

Data di nascita/...../..... Luogo di nascita.....

Indirizzo

Codice Fiscale o numero della tessere sanitaria (ove adottato)

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

è affetto dalla seguente patologia
(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).

.....

contraddistinta dal seguente Codice di esenzione

(riportare il Codice di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).

R					
----------	--	--	--	--	--

Luogo

data/...../.....

**Timbro con n° regionale
e firma del Medico**

.....

la presente certificazione è rilasciata in triplice copia di cui una per il paziente, una per il medico curante (Medico di Medicina di Base o Pediatra di Libera Scelta) ed una per il proprio distretto che rilascerà il prescritto attestato di esenzione.

individuato con D.G. della Regione Puglia n° 2238 del 23 dicembre 2003 (BUR n° 5 del 14 gennaio 2004)

MALATTIE RARE – PROGRAMMA DIAGNOSTICO di MONITORAGGIO

Codice Fiscale o numero tessera sanitaria dell'assistito (ove previsto):

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Età: _____ anni Sesso: M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante (MMG o PLS) : _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione:

R					
---	--	--	--	--	--

(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____ dal Dr./Prof. _____

Programma Diagnostico di monitoraggio dell'evoluzione e della prevenzione di ulteriori aggravamenti

Procedura	Cadenza/Periodicità

Durata prevista del programma (non oltre un anno): _____

Luogo _____,

data/...../.....

Timbro con n° regionale e firma del Medico

(Intestazione del centro)

individuato con D.G. della Regione Puglia n° 2238 del 23 dicembre 2003 (BUR n° 5 del 14 gennaio 2004)

MALATTIE RARE – PROGRAMMA TERAPEUTICO

Codice Fiscale o numero tessera sanitaria dell'assistito (ove previsto):

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Età: _____ anni Sesso: M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante (MMG o PLS) : _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione:

R					
---	--	--	--	--	--

 (allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____ dal Dr./Prof. _____

Programma Terapeutico indispensabile per il trattamento e la prevenzione di ulteriori aggravamenti

Prodotto	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del programma (non oltre un anno): _____

Prima Prescrizione Prosecuzione di terapia

Luogo data/...../.....

Timbro con n° regionale e firma del Medico



(Intestazione del CIR di competenza)

individuato con D.G. della Regione Puglia n° 2238 del 23 dicembre 2003 (BUR n° 5 del 14 gennaio 2004)

MALATTIE RARE – PROGRAMMA DIETOTERAPEUTICO

Codice Fiscale o numero tessera sanitaria dell'assistito (ove previsto):

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Età: _____ anni Sesso: M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante (MMG o PLS) : _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione:

R						
----------	--	--	--	--	--	--

 (allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____ dal Dr./Prof. _____

Programma Terapeutico indispensabile per il trattamento e la prevenzione di ulteriori aggravamenti

Prodotto	Ditte farmaceutiche	Quantità giornaliera	Quantità mensile	N° confezioni mensili

Durata prevista del programma (non oltre un anno): _____

Prima Prescrizione Prosecuzione della dietoterapia modifica della dietoterapia

Luogo data/...../.....

Timbro con n° regionale e firma del Medico

Rilasciata in triplice copia di cui una per il paziente, una per il medico curante (Medico di Medicina di Base o Pediatra di Libera Scelta) ed una per il proprio