Regione Lazio

DIREZIONE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA

Atti dirigenziali di Gestione

Determinazione 17 luglio 2025, n. G09208

Approvazione del documento "Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare"

Oggetto: Approvazione delle "*Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare*".

IL DIRETTORE DELLA DIREZIONE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA

VISTO:

- lo Statuto della Regione Lazio;
- la Legge regionale 18 febbraio 2002, n. 6 e s.m.i. recante "Disciplina del sistema organizzativo della Giunta e del Consiglio e disposizioni relative alla dirigenza ed al personale regionale";
- il Regolamento Regionale di organizzazione degli uffici e dei servizi della Giunta regionale 6 settembre 2002, n. 1 e s.m.i.;
- la Deliberazione della Giunta regionale del 25 maggio 2023, n.234 con la quale è stato conferito l'incarico di Direttore della Direzione Regionale Salute ed Integrazione Sociosanitaria al dott. Andrea Urbani;

VISTI, per quanto riguarda la normativa statale e regionale in materia sanitaria:

- la Legge 27 dicembre 1978, n. 833 e s.m.i. concernente "Istituzione del Servizio Sanitario Nazionale";
- il Decreto Legislativo n. 502 del 30 dicembre 1992 e successive modificazioni ed integrazioni recante: "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421";
- la Legge regionale 16 giugno 1994, n. 18 e s.m.i., recante "Disposizioni per il riordino del Servizio Sanitario Regionale ai sensi del Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modificazioni e integrazioni. Istituzione delle aziende unità sanitarie locali e delle aziende ospedaliere";
- il DPCM 29 novembre 2001, come modificato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo 2017 in Gazzetta Ufficiale (Supplemento ordinario n.15), recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502";
- l'Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano (rep. Atti 209 CSR del 18 dicembre 2019), concernente il nuovo Patto per la Salute per gli anni 2019 – 2021;
- il Decreto del Commissario ad Acta n. U00018 del 20 gennaio 2020, concernente "Adozione in via definitiva del piano rientro "piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario regionale 2019-2021 ai sensi e per gli effetti dell'art. 2, comma 88 della L, 191/2009, secondo periodo. Modifiche ed integrazioni al DCA U00469 del 14 novembre 2019 in esito al verbale del Tavolo di verifica del 27 novembre 2019";
- la Deliberazione della Giunta regionale n. 12 del 21 gennaio 2020, avente ad oggetto: "Presa d'atto e recepimento del "Piano di rientro Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021 ai sensi e per gli effetti dell'art. 2, comma 88 della L. 191/2009, secondo periodo", adottato in via definitiva con il Decreto del Commissario ad acta n. U00018 del 20.01.2020 ai fini dell'uscita dal commissariamento;
- il Decreto del Commissario ad Acta n. 81 del 25 giugno 2020 che ha adottato il Piano di rientro denominato "Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021" in recepimento delle modifiche richieste dai Ministeri vigilanti e ha definito il percorso volto a condurre la Regione verso la gestione ordinaria della sanità, previa individuazione degli indirizzi di sviluppo e qualificazione da perseguire;
- la Deliberazione della Giunta regionale del 26 giugno 2020, n. 406, avente ad oggetto "Presa d'atto e recepimento del Piano di rientro denominato "Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021", adottato con il

Decreto del Commissario ad acta n. 81 del 25 giugno 2020 ai fini dell'uscita dal commissariamento;

- la Deliberazione della Giunta regionale del 29 settembre 2020 n. 661, recante "Attuazione delle azioni previste nel Piano di rientro denominato Piano di riorganizzazione, riqualificazione e sviluppo del Servizio Sanitario Regionale 2019-2021 adottato con il DCA n. 81 del 25 giugno 2020";

VISTO il Decreto del Ministro della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 recante "*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 29.4.1998, n. 124*";

VISTA la Convenzione sui diritti delle persone con disabilità (CDPD) adottata il 13 dicembre 2006 a New York dall'Assemblea generale delle Nazioni Unite, entrata in vigore il 3 maggio 2008;

VISTO l'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 con cui vengono riconosciuti i Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali e sancita la realizzazione dei registri delle Malattie Rare in ciascuna Regione;

VISTO l'avvio nella Regione Lazio, a partire dal 01 aprile 2008, della raccolta dei dati, riferiti agli assistiti con diagnosi di malattia rara, mediante il Programma informatizzato del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS);

VISTA l'istituzione nel 2008 il Sistema Informativo Malattie Rare Lazio (SIMaRaL) come strumento di conoscenza epidemiologica per la programmazione e monitoraggio regionale della Rete di assistenza alle Malattie Rare;

CONSIDERATO che la gestione del Sistema Informativo, partita nel 2008 a seguito dell'Accordo Stato Regioni del 2007, è affidata all'Area Rete Ospedaliera e Specialistica della Direzione Regionale Salute ed Integrazione Sociosanitaria;

VISTO il DCA del 12 luglio 2010 n. U00057 concernente: "*Rete Assistenziale delle Malattie Emorragiche Congenite*";

VISTO il DCA del 06 agosto 2015 n. U00387 concernente: "*Recepimento Accordo Stato/Regioni Rep. Atti n.140 del 16.10.2014 che ha approvato il Piano Nazionale Malattie Rare 2013 – 2016. Individuazione del Coordinamento Regionale delle Malattie Rare. Primo riassetto della rete assistenziale per le malattie rare. Disposizioni transitorie*";

VISTO il DCA dell'11 settembre 2015 n. U00429 con il quale è stata rettificata la Tabella A dell'Allegato 3 del Decreto del Commissario ad Acta del 06 agosto 2015 n. U00387;

VISTA la Determinazione dirigenziale del 9 settembre 2015 n. G10700 con la quale è stato istituito il Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, ai sensi del Decreto del Commissario ad Acta n. U00387/2015;

VISTO il DCA del 18 novembre 2015 n. U00549 - *Istituzione della rete specialistica disciplinare dei Laboratori di Genetica Medica in attuazione dei Programmi Operativi 2013-2015. Approvazione del documento relativo alla "Rete dei laboratori di Genetica Medica della Regione Lazio*";

VISTA la Determinazione dirigenziale del 24 novembre 2015 n. G14554 con la quale è stato approvato l'elenco dei Centri Malattie Rare riconosciuti ai sensi dei DCA n. U00387/2015 e U00429/2015;

VISTO il DCA del 18 novembre 2015 n. U00549 - *Istituzione della rete specialistica disciplinare dei Laboratori di Genetica Medica in attuazione dei Programmi Operativi 2013-2015. Approvazione del documento relativo alla "Rete dei laboratori di Genetica Medica della Regione Lazio*";

VISTA la Determinazione dirigenziale del 24 novembre 2015 n. G14554 con la quale è stato approvato l'elenco dei Centri Malattie Rare riconosciuti ai sensi dei DCA n. U00387/2015 e U00429/2015;

VISTO l'Allegato 7 del Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 "*Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del Decreto legislativo 30.12.1992, n. 502*", pubblicato nella G.U. del 18 marzo 2017 n. 65 ed entrato in vigore il 19 marzo 2017;

VISTO il DCA del 15 settembre 2017 n. U00413, concernente: "*Recepimento DPCM 12.1.2017: Allegato 7-Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, Allegato 8bis-Elenco malattie e condizioni croniche invalidanti, Allegato10A-Prestazioni specialistiche per la tutela della maternità responsabile, escluse dalla partecipazione al costo in funzione preconcezionale, Allegato10B-Prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza fisiologica, escluse dalla partecipazione al costo, Allegato10C- Condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva, in esclusione dalla quota di partecipazione al costo. Disposizioni transitorie*";

VISTO in particolare l'Allegato 3 del DCA n U00413/2017 concernente: "*Elenco degli Istituti riconosciuti per le malattie rare esentate dalla partecipazione al costo*" con il quale sono stati confermati i Centri per i codici Malattie Rare di cui alla Determinazione n.14554/2015 e gli Istituti per i nuovi codici di esenzione di cui al DPCM 12.1.2017;

VISTO il DCA del 27 febbraio 2018 n. U00063 recante oggetto: "*Aggiornamento della Rete regionale malattie rare in attuazione del Decreto del Commissario ad Acta 15.09.2017, n. U00413-Individuazione Centri e Presidi di riferimento*" con il quale si approvava l'«*Allegato 1 "Elenco Centri e Presidi di riferimento Malattie Rare*" e la successiva nota regionale protocollo n. U.0882767 del 29-10-2021, con la quale si è provveduto ad una parziale revisione dell'assetto della Rete regionale delle Malattie Rare;

VISTA la DGR del 15 ottobre 2019 n. 736, recante oggetto "*Ruolo e strumenti di partecipazione delle organizzazioni dei cittadini nella programmazione e valutazione dei Servizi Sanitari Regionali. Atto di indirizzo*";

VISTA la legge 10 novembre 2021, n. 175 – "*Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani*";

VISTA la DGR del 26 luglio 2022, n. 643 - *Approvazione del documento "Linee Guida generali di programmazione degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto ministeriale 23 maggio 2022, n.77*";

VISTO il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017, recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502";

VISTO il Decreto del Commissario ad acta del 30 ottobre 2019, n. U00453 - *Approvazione del documento denominato "Piano regionale per la gestione del sovraffollamento in Pronto Soccorso" in attuazione dell'Accordo sancito dalla Conferenza Stato-Regioni nella seduta del 1° agosto 2019 (Rep. atto n. 143/CSR)* e successiva Determina n. G15959 del 18 novembre 2022*: "Revisione del "Piano Regionale per la Gestione del Flusso di Ricovero e del Sovraffollamento in Pronto Soccorso" (DCA U00453/2019);*

VISTA l'intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge n. 131 del 2003, tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano del 18 dicembre 2019, concernente il Patto per la salute per gli anni 2019-2021 – Rep. Atti n. 209/CSR;

VISTO l'Accordo in Conferenza Stato Regioni del 17 dicembre 2020 (Repertorio atti n.215/CSR) "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni di telemedicina";

VISTO l'Accordo ai sensi dell'Articolo 9, comma 1 e 3 della Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sul "*Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare*" (Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023);

VISTI, in particolare, i seguenti articoli della Legge n. 175/2021:

- *articolo 2*, che promuove l'attivazione di strumenti regionali per l'informazione e l'orientamento, quali help line dedicate ai cittadini, ai pazienti e ai caregiver;
- *articolo 3*, che prevede l'adozione di specifici percorsi di transizione per le persone affette da Malattie Rare nel passaggio dall'età pediatrica a quella adulta;
- *articolo 5*, che disciplina l'accesso uniforme, appropriato e facilitato ai farmaci orfani e ai dispositivi medici per i pazienti con Malattia Rara;

VISTA la Deliberazione della Giunta Regionale n. 643 del 26 luglio 2022 - Approvazione del documento "*Linee Guida generali di programmazione degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto ministeriale 23 maggio 2022, n.77*";

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 332 del 24 maggio 2022 "*Piano Nazionale Ripresa e Resilienza (PNRR)*";

VISTA la Determinazione regionale del 19 febbraio 2023 n. G02069 - *Approvazione del documento "Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare";*

VISTA la Determinazione 19 febbraio 2023, n. G02070 - *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.*;

VISTA l'Intesa, ai sensi dell'Accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della Salute di Deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023- 2026", per gli anni 2023 e 2024 (Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023);

VISTA la Deliberazione 28 giugno 2023, n. 338 - "*Piano Operativo Regionale. Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza. Missione 6 Salute. Componente 1. (M6C1) Reti di Prossimità, strutture e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale. Sub investimento 1.2.3 - Telemedicina per un*

migliore supporto ai pazienti cronici. Approvazione Modello organizzativo dei Servizi di Telemedicina territoriali ed ospedalieri della Regione Lazio";

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 869 del 7 dicembre 2023: "*Approvazione del Documento Tecnico: "Programmazione della rete ospedaliera 2024-2026 in conformità agli standard previsti nel DM 70/2015*" e s.m.i.;

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale del 11 dicembre 2023, n. 885 - *Recepimento Accordo ex art. 9, cc 1 e 3, Legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sul "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" (Rep. atti n.121/CSR del 24 maggio 2023)*;

VISTA la Determinazione del 10 luglio 2024, n. G09257, recante oggetto *«Approvazione del documento "Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare", in conformità all'accordo della Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR)*», con la quale sono state individuate azioni di miglioramento della Rete regionale in conformità con il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026:

- assicurare una Rete di consulenza genetica;
- attivare il Registro di malattie rare;
- sviluppare i percorsi di continuità;
- potenziare l'informazione;
- adottare la formazione sul campo;
- condividere la ricerca;

CONSIDERATO che la Determinazione regionale n. G10269/2024 ha disposto la ripartizione delle risorse assegnate alla Regione Lazio nell'ambito del Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026, destinando specifici finanziamenti a interventi coerenti con le Linee di indirizzo operative oggetto del presente atto, quali:

- il potenziamento della consulenza genetica e dei percorsi di laboratorio;
- la strutturazione dei percorsi di continuità assistenziale e transizione;
- l'istituzione di punti territoriali con care manager dedicati;
- la facilitazione dell'accesso a farmaci e dispositivi;
- la realizzazione di strumenti informativi e digitali, compresa l'implementazione di help line dedicate;

VISTA la Determinazione 24 gennaio 2025, n. G00910 recante oggetto "*Aggiornamento della Rete regionale delle Malattie Rare - approvazione del nuovo "Elenco dei Centri di riferimento Malattie Rare della Regione Lazio", in sostituzione della Determinazione del 19 febbraio 2023, n. G02070*";

VISTO il documento relativo alle*"Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare*", prodotto in collaborazione con il Coordinamento regionale Malattie Rare;

CONSIDERATO che il suddetto documento rappresenta, nell'ambito della Rete delle Malattie Rare, la naturale evoluzione e declinazione tecnico-operativa delle *Linee Strategiche* approvate con la Determinazione n. G09257/2024, fornendo indicazioni dettagliate e applicative in merito a:

- costituzione organizzazione e funzionamento dei board multidisciplinari all'interno dei COMR;
- gestione delle emergenze nei pazienti affetti da Malattie Rare, anche attraverso strumenti operativi dedicati;
- percorso di Consulenza genetica e di Laboratorio di Genetica Medica;
- definizione e attuazione di modelli di continuità assistenziale e transizione;
- accesso a trattamenti;

- strumenti digitali e informativi a supporto di Professionisti e cittadini;

RILEVATO che i contenuti del documento "*Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare*" dettagliano gli aspetti organizzativi e gestionali del network e risultano coerenti con gli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, con le azioni prioritarie indicate nell'Accordo della Conferenza Stato-Regioni n. 121/2023 e con la programmazione regionale;

PRESO ATTO che il documento oggetto del presente provvedimento è stato elaborato in collaborazione con il Coordinamento Regionale Malattie Rare, nel rispetto dei criteri di integrazione, sostenibilità e presa in carico globale;

CONSIDERATO che si rende necessario procedere all'approvazione delle Linee di indirizzo al fine di assicurare l'attuazione, l'omogeneità e la misurabilità delle azioni strategiche previste dalla Determinazione n. G09257/2024;

RITENUTO opportuno approvare le "*Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare*", allegate e parte integrante e sostanziale del presente atto;

DETERMINA

Per le motivazioni espresse in premessa che si intendono integralmente richiamate:

- di approvare le "*Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare*", allegate e parte integrante e sostanziale del presente atto;

- di disporre che le Aziende Sanitarie Locali, i COMR e le Strutture coinvolte nei percosi assistenziali applichino le presenti Linee di indirizzo, integrandole nella propria organizzazione interna;

- di stabilire che il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare curi il monitoraggio dell'attuazione delle azioni previste, provvedendo, ove necessario, alla loro riprogrammazione, nel rispetto della normativa vigente.

Il Direttore della Direzione Regionale Salute e Integrazione Sociosanitaria provvederà all'adozione di tutti gli atti necessari all'attuazione della presente Determinazione.

Il presente provvedimento sarà pubblicato sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio.

Avverso il presente atto è ammesso ricorso giurisdizionale al TAR Lazio nel termine di 60 gg. o ricorso straordinario al Presidente della Repubblica, nel termine di 120 gg. dalla pubblicazione sul BURL.

IL DIRETTORE
Andrea Urbani

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Sommario

Premessa 4
Obiettivi 4
Principi della Rete 5
Terminologia e abbreviazioni 5
La Rete delle Malattie Rare nel Lazio 7
Linee d'indirizzo organizzative e operative per la Rete delle Malattie Rare 9
Costituzione e gestione dei board Malattie Rare nei COMR 9
Modalità operative 10
Integrazione tra COMR Hub-Spoke 10
Monitoraggio e miglioramento continuo 11
Gestione delle emergenze per persone affette da Malattie Rare 12
Scheda Malattie Rare Emergenza (SMRE) 12
Fonti informative ufficiali sulle Malattie Rare 13
Percorso di Consulenza genetica e Laboratorio di Genetica Medica nella Rete regionale delle Malattie Rare 17
Consulenza e test genetici 18
Modalità di consegna dei referti 19
Standard informativi per i Centri di Genetica 19
Modulistica unica regionale 20
Percorsi di continuità assistenziale e transizione 21
Percorso di Continuità Assistenziale 21
Soggetti coinvolti: 22
Definizione del percorso di continuità assistenziale: 23
Accesso al percorso assistenziale 23
Modalità operative 25
Mappatura dei Servizi Territoriali 26
Prescrizione e fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici nelle Malattie Rare 27
Compiti e funzioni del Referente aziendale per la facilitazione nell'accesso ai farmaci e presidi 28
Prescrizioni farmaci ed integratori 28
Pazienti non residenti 30
Dispositivi Medici 31
Percorso di Transizione nella Rete delle Malattie Rare 32

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Obiettivi 32
Modelli di Transizione 33
A. Transizione del paziente con malattia rara *senza* disabilità intellettiva: il Paziente Competente 33
B. Transizione del paziente con malattia rara con disabilità intellettiva: Disabile Longevo 34
C. Transizione del paziente con malattia rara con disabilità intellettiva: Bambino Maggiorenne 34
Indicatori 37
Strumenti digitali e informativi a supporto di Professionisti e cittadini 38
Help Line Regionale Malattie Rare 38
Piattaforma Anagrafica Studi Clinici regionali 39
Implementazione del Sistema Informativo SIMaRaL e istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare 39
Allegati 41

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Premessa

Le Malattie Rare rappresentano una sfida sanitaria e sociale di particolare complessità organizzativa in relazione alla varietà delle manifestazioni cliniche e alla disponibilità di conoscenze consolidate, determinando tempi diagnostici prolungati, difficoltà di accesso alle cure e disuguaglianze territoriali, che impattano, significativamente, sulla qualità della vita delle persone e delle loro famiglie.
La Regione intende rafforzare l'approccio sistemico per garantire una rete di servizi accessibili, coordinati ed equi per le persone affette da Malattie Rare, promuovendo, attraverso l'integrazione tra Centri di riferimento e i servizi di prossimità, un percorso assistenziale personalizzato e favorendo i collegamenti tra sistema sanitario e servizi sociali.
Le presenti linee d'indirizzo, in conformità con il vigente Piano Nazionale Malattie Rare, rappresentano uno strumento operativo regionale coerente e sostenibile, fondato sulla presa in carico globale della persona, sulla valorizzazione delle competenze professionali e sulla promozione della qualità della vita delle persone con Malattie Rare e Malattie Emorragiche Congenite (MEC) .
Il documento si articola in due parti:

- la prima parte definisce le linee d'indirizzo operative per l'organizzazione dei board multidisciplinari nei Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR), la gestione delle emergenze, i percorsi di consulenza e diagnostica genetica, e la prescrizione e fornitura dei trattamenti;
- la seconda parte del documento è dedicata ai percorsi di continuità assistenziale e di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, rivolti a tutte le persone con Malattie Rare. All'interno di questi percorsi, sono stati previsti progetti sperimentali specifici riferiti ad alcuni gruppi di patologie, con l'obiettivo di monitorare i modelli organizzativi e assistenziali.

Obiettivi

Le linee d'indirizzo perseguono l'obiettivo generale di consolidare, armonizzare e rendere maggiormente efficiente la Rete Regionale per le Malattie Rare e MEC, assicurando uniformità di standard, trasparenza nei percorsi e appropriatezza degli interventi.

Gli obiettivi specifici includono:

- *accesso tempestivo e appropriato alla diagnosi e alla cura*: ridurre i tempi di latenza diagnostica, favorendo il riconoscimento precoce delle patologie rare attraverso l'integrazione tra medicina generale, specialistica e genetica medica;
- *rafforzamento dei Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR)*: valorizzare i COMR come nodi centrali della rete regionale, assegnando loro un ruolo attivo nella gestione clinica e nel coordinamento dei percorsi;
- *promozione della multidisciplinarietà e multiprofessionalità*: attivare board clinici integrati, capaci di fornire una valutazione globale del paziente e di definire un piano assistenziale individualizzato (PAI) condiviso tra i diversi attori;
- *valorizzazione della transizione e della continuità assistenziale*: strutturare modelli dedicati per garantire la presa in carico nel passaggio dall'età pediatrica a quella adulta e nei momenti di cambiamento del setting di cura;

- *sperimentazione di modelli innovativi di assistenza territoriale e domiciliare*: promuovere soluzioni organizzative flessibili e il ricorso a strumenti tecnologici, come la telemedicina, per avvicinare i servizi ai bisogni reali delle persone;
- *tutela dei diritti e della dignità della persona malata*: adottare un approccio centrato sulla qualità della vita, sulla partecipazione informata, sull'inclusione e sull'empowerment del paziente e della sua rete familiare.

Principi della Rete

L'organizzazione della Rete Regionale per le Malattie Rare e MEC si basa su un insieme di principi fondanti, che guidano la pianificazione, l'erogazione e la valutazione degli interventi, con l'obiettivo di garantire un ***accompagnamento proattivo e continuativo lungo tutte le fasi della vita e della malattia***.

La rete è costruita per favorire l'accesso facilitato, la continuità della presa in carico e l'integrazione tra i diversi livelli di assistenza, secondo un modello di governance clinico-organizzativa che assicuri la coerenza tra prestazioni sanitarie e supporto socioassistenziale. Ogni nodo della rete è interconnesso e dotato di riferimenti operativi attivi, al fine di garantire un supporto efficace e tempestivo.
In questo ambito si inserisce anche la Rete regionale per le Malattie Emorragiche Congenite – MEC (rif. DCA U0057/2010), che rappresenta un esempio virtuoso di organizzazione specialistica integrata, in grado di assicurare equità di accesso, appropriatezza terapeutica e continuità assistenziale attraverso un modello "hub & spoke" funzionalmente connesso alla rete delle Malattie Rare.

La Rete regionale interagisce inoltre in modo attivo con le Reti nazionali e internazionali – come le ERN (European Reference Networks) – nell'ottica di condividere conoscenze, favorire l'accesso a terapie avanzate, partecipare alla ricerca e promuovere l'equilibrio tra centralizzazione delle competenze e prossimità delle cure.
I principi fondamentali che ispirano le presenti linee d'indirizzo sono:

- Sviluppo di una metodologia di presa in carico centrata sulla persona;
- Garanzia di punti di accesso di prossimità;
- Sostegno all'organizzazione multidisciplinare e interprofessionale delle équipe;
- Strutturazione di collegamenti funzionali per garantire la continuità delle cure;
- Adozione di strumenti innovativi in ambito clinico e organizzativo;
- Integrazione della partecipazione e dell'ascolto attraverso il riconoscimento di un ruolo attivo delle associazioni di pazienti e dei caregiver nella co-progettazione dei servizi, nella valutazione dei percorsi assistenziali e nel monitoraggio degli esiti.

Terminologia e abbreviazioni

Di seguito sono riportati i principali termini e abbreviazioni utilizzati nel presente documento, al fine di garantire una comprensione chiara e uniforme dei contenuti.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

AIFA	Agenzia Italiana del Farmaco
BOARD MULTIDISCIPLINARE E MULTIPROFESSIONALE DEL COMR	Gruppi di lavoro composti da specialisti di diverse discipline cliniche e da figure professionali sanitarie e sociosanitarie, che collaborano in modo integrato per valutare e gestire in modo personalizzato i bisogni complessi delle persone affette da Malattie Rare
COMR	Centro Ospedaliero Malattie Rare
CONSULENZA GENETICA	Processo medico-specialistico che prevede la valutazione del rischio genetico, la diagnosi di malattie ereditarie e l'orientamento del paziente e della sua famiglia rispetto alle scelte diagnostiche e terapeutiche.
COT (COT-A; COT-D)	Centrale Operativa Territoriale ***COT-A*** Centrale Operativa Territoriale Aziendale ***COT-D*** Centrale Operativa Territoriale Distrettuale
DEVICE	Dispositivi medici impiantabili o utilizzati a domicilio dal paziente (es. PEG, ventilatori, stimolatori)
ESOMA	Porzione del DNA che codifica per le proteine, rappresentando circa l'1-2% dell'intero genoma. Il sequenziamento dell'esoma è utile per identificare mutazioni in geni noti associati a patologie ereditarie
EXPANDED ACCESS	Programma che permette a pazienti con Malattie Rare di accedere a farmaci sperimentali prima della loro commercializzazione
FARMACI DI CLASSE A	Medicinali essenziali e per malattie croniche rimborsati dal SSN
FARMACI DI CLASSE H	Medicinali a uso esclusivo ospedaliero, somministrabili solo in strutture sanitarie
FARMACI DI CLASSE C	Medicinali non rimborsabili dal SSN, acquistabili a carico del paziente, salvo specifiche deroghe.
FARMACI OFF-LABEL	Farmaci utilizzati al di fuori delle indicazioni terapeutiche autorizzate, previa valutazione del rapporto rischio-beneficio.
FONDO 5%	Fondo nazionale istituito con la Legge n. 326/2003 per garantire la copertura dei costi di farmaci orfani e di terapie innovative
GENOMA	L'insieme completo del materiale genetico di un organismo, composto sia da regioni codificanti che non codificanti. Il sequenziamento del genoma permette un'analisi approfondita di tutte le varianti genetiche presenti nel DNA
LEGGE 648/96	Normativa che consente l'uso di farmaci non ancora autorizzati per una specifica indicazione terapeutica, ma ritenuti efficaci in assenza di alternative terapeutiche
LGM	Laboratorio di Genetica Medica

MEC	Malattie Emorragiche Congenite
MMG	Medico di Medicina Generale
NGS	Next-Generation Sequencing (Sequenziamento di nuova generazione)
PDTA	Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale
PT	Piano Terapeutico
PLS	Pediatra di Libera Scelta
SEQUENZIAMENTO GENICO DI NUOVA GENERAZIONE (NGS)	Tecnica avanzata per l'analisi del DNA che consente l'identificazione rapida e precisa di alterazioni genetiche, inclusi esoma e genoma
SMRE	Scheda Malattie Rare Emergenza
TEST GENETICO	Esame di laboratorio finalizzato all'identificazione di variazioni genetiche associate a malattie ereditarie o alla predisposizione a determinate patologie
TOH	Team Operativo Ospedaliero
USO COMPASSIONEVOLE	Accesso a farmaci non ancora approvati per particolari condizioni patologiche, quando non vi sono altre opzioni terapeutiche disponibili

La Rete delle Malattie Rare nel Lazio

La Rete Regionale delle Malattie Rare e MEC del Lazio mira a garantire un percorso assistenziale integrato e di qualità per i pazienti affetti da malattie rare, promuovendo la diagnosi precoce, la presa in carico globale e l'accesso facilitato ai servizi sanitari e socio-sanitari. Il modello del network si basa sull'individuazione i centri di expertise e punta sull'aspetto cruciale del rafforzamento del rapporto tra ospedale e territorio per assicurare non soltanto la presa in carico dei pazienti, ma anche la continuità e l'appropriatezza del setting assistenziale, con un approccio coordinato multidisciplinare.

La Rete, istituita nel 2002, è attualmente costituita da 22 Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR), che sono di riferimento per le Malattie Rare incluse nei LEA (457 codici esenzioni riferiti a 921 gruppi/malattie rare, incluso i sinonimi). Per la Rete delle Malattie Emorragiche Congenite - MEC (rif. DCA U0057/2010) sono state identificate 7 Strutture ospedaliere, di cui una con funzione di Centro di Riferimento e Coordinamento regionale di III livello (Policlinico Umberto I - Hub), due con funzione di Presidio di II livello (Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Spoke-II), e quattro con funzioni di I livello di prossimità (S. Rosa di Viterbo, San Camillo De Lellis di Rieti, Santa Maria Goretti di Latina, Fabrizio Spaziani di Frosinone - Spoke-I).

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Con Determina Regionale n. G02069 del 19/02/2023 è stato approvato il documento "Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare", che ha ridefinito il ruolo dei Centri Ospedalieri di Malattie Rare (COMR) e quello delle Aziende Sanitarie locali:

- i ***COMR*** sono responsabili del percorso di diagnosi e cura in relazione alle singole malattie o gruppi di malattie, con specifiche competenze per l'età pediatrica e/o adulta e della fase di transizione; i COMR sono in stretta connessione con i Centri di genetica.
- le ***Aziende Sanitarie Locali*** hanno un ruolo determinante istituendo figure di riferimento aziendale in grado di facilitare l'accesso nel percorso assistenziale e le connessioni con le Reti integrate, i Servizi di prossimità e di integrazione sociosanitaria: il ***Care Manager Aziendale Malattie Rare e il Referente Aziendale per l'accesso a famaci e presidi***

  Il Care Manager Aziedale Malattie Rare riveste, infatti, un ruolo fondamentale nel percorso assistenziale svolgendo le seguenti funzioni:
  - collegamento con il Case Manager del Centro di Riferimento che ha in carico i propri residenti;
  - collegamento con i MMG/PLS e gli specialisti per ricevere segnalazioni di casi di sospetta malattia rara o condizioni non definite dal punto di vista diagnostico e indirizzare al Centro Malattie Rare più idoneo;
  - facilitazione e accompagno per l'attivazione, attraverso le COT regionali, dei servizi territoriali, socio-sanitari e sociali di prossimità, delle reti integrate, dei percorsi riabilitativi e di cambio di setting;
  - monitoraggio dell'applicazione e manutenzione del percorso territoriale di patologia, dei principi di proattività, della disponibilità dei riferimenti attivi, e dell'efficienza delle connessioni tra i nodi di rete;
  - avvio di un'attività informativa e educazionale a livello aziendale verso i MMG/PLS e Servizi Specialistici Aziendali, il paziente e i suoi caregiver;
  - collegamento con gli sportelli esenzione per patologia/esenzione per malattie rare.

Il Referente Aziendale per l'accesso a famaci e presidi ha il compito di assicurare l'uniformità, l'omogeneità e facilitazione nelle procedure di distribuzione dei farmaci e dei dispositivi medici (DM) su tutto il territorio regionale, oltre quello di

Il Case Manager del COMR e il Care Manager Aziendale devono, dunque, istituire connessioni strutturate con i nodi della rete assistenziale (TOH/COT-A/COT-D), e i referenti dei Servizi aziendali che, di volta in volta possono essere coinvolti nel percorso di cura, al fine di consentire unitarietà ad un complesso integrato di prestazioni specialistiche, infermieristiche, riabilitative, psicologiche, di assistenza farmaceutica, somministrazione di preparati di nutrizione artificiale, prestazioni e sostegno sociale che ricoprono l'intera sfera sanitaria, sociale e affettiva del paziente e del suo nucleo famigliare.

Il Fondo Sanitario Nazionale 2023-2024 ha individuato la quota di finanziamento destinato all'attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ai sensi dell'Accordo Stato-Regioni n. 121 del 24 maggio 2023. Con Determinazione regionale n. G09257 del 10.07.2024 sono state approvate le "Linee Strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare" in coerenza con la programmazione regionale e i documenti nazionali.
Le Asl, i COMR e le strutture individuate all'interno dei provvedimenti regionali sono destinatarie di appositi finanziamenti, erogati a partire dal 2024, volti a:

- implementare le patologie da sottoporre a screening neonatale e migliorare l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica della consulenza genetica;
- evolvere il Sistema Informativo regionale SIMaRaL verso un Registro regionale delle Malattie Rare;
- istituire un Punto Territoriale e identificare un Care Manager per le Malattie Rare;

- ottimizzare e aggiornare i contenuti web del sito regionale dedicato alle Malattie Rare (migliorare la qualità delle informazioni, accessibili a professionisti e cittadini, nel sito web dedicato alle Malattie Rare, attraverso un aggiornamento continuo dei contenuti, coerente con le disposizioni, la normativa, i progetti e gli obiettivi regionali);
- facilitare l'accesso a farmaci e ausili attraverso l'individuazione di riferimenti aziendali;
- istituire una help line regionale dedicata alle Malattie Rare presso Ares 118;
- adottare una formazione regionale sul campo;
- istituire una apposita piattaforma per la creazione di un'anagrafe della ricerca che raccolga tutte le sperimentazioni in corso.

Linee d'indirizzo organizzative e operative per la Rete delle Malattie Rare

Costituzione e gestione dei board Malattie Rare nei COMR

Le presenti linee d'indirizzo definiscono il quadro di riferimento per l'istituzione, l'organizzazione e il funzionamento dei board multiprofessionali e multidisciplinari all'interno dei Centri Ospedalieri per le Malattie Rare (COMR) regionali, *sia con ruolo di Hub che di Spoke*.
L'obiettivo è di assicurare una presa in carico globale, condivisa, continua e di alta qualità per i pazienti affetti da malattie rare, promuovendo l'integrazione tra i diversi livelli assistenziali, il lavoro di équipe e l'adozione di strumenti digitali a supporto del percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale.
La costituzione e la organizzazione dei board risponde a quanto previsto nel Piano di Rete delle Malattie Rare (rif. Det. n. G02069/2023): "*In ogni COMR viene attivato un coordinamento aziendale con l'obiettivo di rendere omogenea l'attività dei diversi centri, facilitare il percorso della persona all'interno delle strutture centralizzando, secondo la propria organizzazione, le attività dei diversi gruppi per patologia*".

La composizione del board deve essere dinamica e modulabile in funzione delle specifiche necessità cliniche, assistenziali e psicosociali del paziente, dell'evoluzione delle conoscenze e dei nuovi bisogni.
Le Direzioni Sanitarie dei COMR regionali sono tenute, al momento del riconoscimento come Centro per Malattie Rare, a istituire e mantenere operativo un board dedicato, costituito da:

- Referente Direzione Sanitaria del COMR Hub e Spoke;
- Referente Malattie Rare del COMR;
- Referenti delle macroaree omogenee di patologia;
- Care Manager;
- Referente del Centro di Genetica Medica collegato;
- Referente del COMR Spoke.

Inoltre, in base alle tematiche organizzative e assistenziali i board devono includere:

- Specialisti di riferimento (clinici, genetisti, internisti, pediatri, neurologi, ecc.);
- Professionisti sanitari (infermieri, farmacisti ospedalieri, fisioterapisti, dietisti, tecnici, ecc.);
- Psicologi e assistenti sociali;

Il COMR deve essere supportato, per le attività organizzative e amministrative, dalla Direzione Sanitaria.

I compiti principali dei board includono:

- aggiornamento periodico di percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali;

- individuazione del fabbisogno clinico-assistenziale ai fini della programmazione delle agende;
- integrazione tra le diverse figure professionali per garantire la proattività e la continuità delle cure;
- gestione e aggiornamento delle liste e dei percorsi personalizzati dei pazienti presi in carico dai COMR;
- attività di audit e feedback sui percorsi organizzativi e sui casi clinici;
- predisposizione di un punto di accesso dedicato per il monitoraggio della continuità e dell'appropriatezza delle cure;
- collaborazione con le Associazioni di pazienti al fine di promuovere il confronto e l'ascolto dei bisogni.

Modalità operative

Il Board opera attraverso un percorso formalizzato di incontri periodici di Audit & Feedback, con l'obiettivo di garantire l'organizzazione e il monitoraggio della presa in carico dei pazienti, adottando un approccio multidisciplinare e assicurando la continuità assistenziale tramite una prenotazione proattiva, anche mediante l'utilizzo di agende dedicate.

Nel board dei COMR Hub devono essere integrati i Referenti dei Centri Spoke per garantire il collegamento e la comunicazione tempestiva al fine di sviluppare l'omogeneità delle attività e dei percorsi comuni.

Il Board deve prevedere un collegamento operativo con i Referenti Territoriali delle ASL, secondo la residenza dei pazienti, per facilitare la continuità assistenziale di prossimità attraverso l'attività di mappatura dei servizi territoriali (farmacie, presidi/asili, servizi di riabilitazione, cure palliative e simultanee, terapia del dolore, assistenza domiciliare, servizi sociali) e con le Centrali Operative Territoriali (COT - A/D) per la loro attivazione.

Infine, ogni COMR deve dotarsi di strumenti per il monitoraggio delle attività dei board, utilizzando indicatori sia quantitativi (il numero di casi trattati, i tempi di risposta,) sia qualitativi (come l'aderenza ai PDTA, la soddisfazione del paziente, la qualità percepita del servizio).

Il programma di incontri periodici di Audit & Feedback costituisce lo strumento per sviluppare l'attività di ***formazione continua sul campo*** come parte integrante del ciclo di miglioramento relativo ai percorsi organizzativi a quelli assistenziali. Tali momenti formativi sviluppati dai Board favoriscono l'armonizzazione degli approcci, l'adozione di modelli assistenziali condivisi e la crescita professionale all'interno di un contesto collaborativo e interdisciplinare. A questo fine si allega la scheda per la Registrazione degli incontri di Audit & Feedback.

Integrazione tra COMR Hub-Spoke

L'integrazione tra i Centri Hub e i Centri Spoke rappresenta un elemento chiave per la presa in carico multidisciplinare proattiva. Attraverso l'accesso comune alle piattaforme digitali regionali, la partecipazione ai board e la comunicazione diretta tra Professionisti per confronti sui casi clinici, si realizza una presa in carico realmente condivisa. I Centri Hub forniscono l'integrazione delle competenze necessarie alla definizione dei piani terapeutici, che vengono poi attuati e monitorati in stretta collaborazione con i Centri Spoke.

Il percorso assistenziale integrato prevede diverse fasi: la prima valutazione del caso clinico può avvenire presso un Centro Spoke, che può indirizzare il paziente al Centro Hub qualora siano necessari approfondimenti specialistici non disponibili.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Il board del COMR Hub costituisce la sede comune di discussione dei casi clinici e di definizione del piano terapeutico più appropriato, che garantisce una presa in carico combinata di alta specialità e di prossimità assicurando una maggiore efficienza gestionale e una miglior qualità della vita per il paziente.

L'integrazione tra board COMR Hub & Spoke consente di mettere al centro il paziente, valorizzando le competenze multidisciplinari disponibili nei diversi setting, con l'obiettivo di offrire cure appropriate e tempestive.

I Centri Spoke devono essere formalmente integrati con i Centri Hub per assicurare:

- l'organizzazione omogenea dei percorsi;
- la condivisione tempestiva delle informazioni cliniche rilevanti;
- la partecipazione ai board multidisciplinari in modalità sincrona o asincrona;
- l'accesso comune alle piattaforme digitali regionali per la gestione dei casi.

Monitoraggio e miglioramento continuo

I COMR regionali dovranno dotarsi di strumenti di monitoraggio delle attività assistenziali, utilizzando indicatori sia quantitativi che qualitativi, al fine di assicurare il miglioramento continuo della qualità dell'assistenza offerta:

- registrazione di incontri di Audit & Feedback e discussione multidisciplinare di casi;
- tempi di presa in carico per prestazione, piano terapeutico e setting;
- indicatori di processo ed esito per verificare l'aderenza ai PDTA;
- produzione di PROMS e PREMS sulla soddisfazione dei pazienti.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Gestione delle emergenze per persone affette da Malattie Rare

L'insorgenza di situazioni di emergenza-urgenza in persone affette da Malattie Rare richiede che il personale sanitario disponga di informazioni specifiche al fine di prevenire ritardi diagnostici e garantire interventi appropriati.

Questa sezione ha lo scopo di fornire indicazioni operative per i Professionisti e i Caregiver, mirate per la gestione delle emergenze nei pazienti affetti da malattie rare, al fine di garantire un intervento tempestivo, sicuro ed efficace attraverso:

- Scheda Malattie Rare Emergenza (SMRE), per offrire le informazioni indispensabili alla cura del paziente;
- facilitare la comunicazione tra i professionisti e assicurare la continuità assistenziale;
- definire il ruolo del caregiver e del Centro di riferimento che ha in cura il paziente nella gestione delle situazioni acute;
- favorire la formazione e la sensibilizzazione del personale sanitario sui principali rischi, criticità e strategie di intervento in questi pazienti;
- integrare raccomandazioni nazionali e internazionali validate nel percorso operativo delle strutture sanitarie.

Scheda Malattie Rare Emergenza (SMRE)

Al fine di dotare i cittadini, e le loro famiglie, di uno strumento pratico, riassuntivo del quadro clinico, per migliorare la qualità e la tempestività della gestione in emergenza/urgenza dei pazienti affetti da Malattia Rara, in collaborazione con il CRMR, è stata prodotta la "Scheda Malattie Rare Emergenza" – SMRE (**Allegato 1**). La condivisione di tale documento tra Centro di riferimento, cittadino/famiglia, MMG/PLS e personale sanitario preposto all'emergenza/urgenza, permette una appropriata gestione del percorso diagnostico terapeutico, assicurando ai pazienti affetti da malattie rare un trattamento sanitario che tenga conto delle criticità peculiari delle singole patologie, che spesso richiedono particolari accorgimenti durante i trattamenti in emergenza.

Una volta completata la stesura della scheda, da parte dei Professionisti dei COMR che accertano la Malattia Rara, questa deve essere inviata, dal Centro stesso, su richiesta del cittadino/famiglia, al MMG/PLS; una copia della scheda verrà fornita di default al cittadino/famiglia.

In caso di situazione di emergenza il cittadino/la famiglia potrà esibire la scheda o segnalare la sussistenza di una patologia rara ai Professionisti del Pronto Soccorso, che potranno contattare il Centro di MR che segue il paziente o il MMG/PLS.

La SMRE contiene, in una singola pagina, le seguenti informazioni:

- la patologia rara di cui la persona è affetta;
- i riferimenti del COMR e del respponsabile della presa in carico;
- i contatti del MMG/PLS;
- le problematiche cliniche specifiche da considerare in emergenza/urgenza;
- gli esami diagnostici consigliati;
- la terapia di base e quella eventualmente da somministrare in condizioni di urgenza;
- le patologie croniche e le malformazioni note;
- i device utilizzati;
- eventuali allergie note.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Nella sezione "ALLERT" sono inoltre indicate:

- manovre da non eseguire;
- terapie da non somministrare;
- possibili interazioni con farmaci;
- segnalazioni importanti.

Si raccomanda che i Centri di Riferimento per le Malattie Rare (COMR) compilino e consegnino la scheda SMRE al:

- ***riconoscimento della malattia rara;***
- ***in occasione dei follow-up per i pazienti già presi in carico***.

La compilazione della scheda di emergenza è essenziale in presenza di condizioni di rischio legate alla patologia, ai trattamenti in corso o alla necessità di somministrazione urgente di farmaci, in particolare nelle seguenti condizioni:

- patologia sindromica rara che prevede complicanze o possibilità di scompenso
- difetto congenito del metabolismo
- patologia neuro muscolare
- epilessia in politerapia medica con scarso controllo delle crisi
- patologia endocrinologica ad equilibrio metabolico instabile
- patologia respiratoria complessa (es Fibrosi Cistica, Broncodisplasia)
- patologia ematologica complessa o rara (es Sferocitosi, Emofilia ecc.)
- patologia neurologica congenita o post lesionale
- patologia cardiologica a potenziale instabilità (emodinamica o elettrica)
- paziente pediatrico ex prematuro con quadro polisintomatico
- paziente portatore di device (PEG, device respiratori, stimolatori vagali ecc.)
- paziente con quadro polisintomatico instabile senza diagnosi eziologica definita o con diagnosi in progress

Si raccomanda alle Direzioni Sanitarie di rendere edotto il personale operante nei Pronto Soccorso (PS) e nei Dipartimenti di Emergenza e Accettazione (DEA) sull'importanza della Scheda Malattie Rare Emergenza (SMRE), quale strumento prioritario per la gestione clinica dei pazienti affetti da malattie rare in situazioni critiche. La consultazione attenta e puntuale della SMRE rappresenta un passaggio fondamentale per garantire un'assistenza tempestiva, sicura e appropriata.

Non appena le integrazioni informatiche lo permetteranno, tale documentazione sarà accessibile direttamente attraverso il Fascicolo Sanitario Elettronico (FSE), agevolando ulteriormente il lavoro degli operatori sanitari e assicurando la continuità assistenziale.

Fonti informative ufficiali sulle Malattie Rare

Per favorire un accesso tempestivo a informazioni aggiornate, affidabili e facilmente fruibili da cittadini, caregiver e professionisti sanitari, sono disponibili diverse piattaforme istituzionali che offrono banche dati, percorsi diagnostico-terapeutici, elenchi di strutture sanitarie dedicate, normative e strumenti di supporto. Di seguito sono riportati i principali riferimenti informativi ufficiali.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

1. Portale Salute Lazio – Sezione Malattie Rare

Il sito regionale Salute Lazio offre una sezione dedicata alle Malattie Rare, accessibile all'indirizzo: https://www.salutelazio.it/malattie-rare-lazio

Attraverso questo portale è possibile consultare un motore di ricerca che collega ciascuna malattia rara ai Centri di riferimento del Lazio, visualizzando per ciascuno le sedi, i nominativi dei medici referenti dei COMR, i recapiti telefonici e le modalità di accesso.

Il portale ospita anche l'elenco dei Referenti territoriali Malattie Rare delle Asl e i relativi contatti, gli URP regionali e gli sportelli dedicati, la normativa regionale e nazionale vigente dedicata alle Malattie Rare, i Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) e strumenti di emergenza/urgenza come la Scheda Malattia Rara in Emergenza (SMRE).

Sono inoltre disponibili informazioni dettagliate sull'esenzione ticket, sulle procedure per il riconoscimento della malattia rara e sugli sportelli CUP dedicati.

2. Orphanet – Portale europeo delle Malattie Rare

Orphanet è il principale database europeo dedicato alle Malattie Rare e ai farmaci orfani. Il sito è disponibile all'indirizzo: https://www.orpha.net

Il sito contiene informazioni su un ampio spettro di malattie rare e tumori rari, definite secondo standard europei come condizioni con una prevalenza inferiore a 1 su 2.000 persone. Attraverso una banca dati costantemente aggiornata, Orphanet fornisce informazioni dettagliate su oltre 6.000 Malattie Rare, inclusi: denominazioni ufficiali e sinonimi, classificazioni internazionali (OrphaCode, ICD), descrizione clinica, modalità diagnostiche e approcci terapeutici.

Il portale include un elenco dei farmaci orfani riconosciuti in Europa, nonché una mappatura di laboratori di riferimento, strutture specialistiche, associazioni di pazienti e centri clinici in ambito europeo.

Orphanet è utile anche ai professionisti sanitari e ai ricercatori, grazie alla disponibilità di strumenti di approfondimento scientifico (tra cui Orphadata) e materiali formativi validati.

3. Portale nazionale Malattie Rare – Ministero della Salute

Il Ministero della Salute ha sviluppato un portale nazionale dedicato alle Malattie Rare, disponibile all'indirizzo: https://www.malattierare.gov.it

All'interno del sito è consultabile un elenco completo delle patologie rare incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) con i relativi codici di esenzione previsti dal DPCM 2017.

Il portale offre inoltre l'accesso a banche dati sui Centri specialistici per diagnosi e cura, normative nazionali e regionali, associazioni di pazienti, reti cliniche e progetti di ricerca.

Sono presenti sezioni specifiche dedicate allo screening neonatale, ai tumori rari, ai percorsi di cura, all'assistenza sociosanitaria e agli aggiornamenti legislativi.

Viene inoltre fornita una newsletter periodica e una raccolta di documentazione utile sia per i cittadini che per gli operatori del settore.

4. Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità (ISS)

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS rappresenta un riferimento tecnico-scientifico nazionale per la sorveglianza e lo studio delle Malattie Rare. Il sito è accessibile all'indirizzo: https://www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare

Il CNMR coordina il Registro Nazionale delle Malattie Rare, integrando le informazioni provenienti dai registri regionali, e produce dati epidemiologici utilizzabili per la programmazione sanitaria.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Il sito fornisce documentazione scientifica, linee guida, materiali divulgativi, e include uno sportello informativo con numero verde, accessibile ai cittadini per domande e orientamento.
Sono inoltre riportati progetti e attività di ricerca nazionali e internazionali, iniziative di formazione e campagne di sensibilizzazione pubblica.

5. GeneReview

Il sito GeneReviews®, disponibile all'indirizzo https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/ rappresenta una risorsa internazionale di riferimento per clinici e operatori sanitari che si occupano di malattie genetiche rare. Il portale offre un accesso diretto a informazioni aggiornate e supporta l'attività clinica e di ricerca accogliendo una collezione di capitoli specialistici redatti da esperti, sottoposti a revisione scientifica. GeneReviews costituisce, dunque, un importante strumento per l'approfondimento delle malattie genetiche rare e per l'adozione di percorsi assistenziali personalizzati e basati su evidenze, in coerenza con i principi dell'assistenza specialistica integrata.
Attraverso una struttura standardizzata e facilmente consultabile, GeneReviews fornisce strumenti operativi a supporto dell'attività clinica e della ricerca, rendendo disponibili:

- approfondimenti sulla diagnosi, la gestione clinica e la prognosi delle principali patologie genetiche;
- linee guida pratiche per la consulenza genetica familiare e per l'esecuzione e l'interpretazione dei test genetici.

6. European Reference Networks (ERN)

Le European Reference Networks (ERN), illustrate sul sito della Commissione Europea all'indirizzo https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_it, sono reti transnazionali che riuniscono Centri ospedalieri altamente specializzati di diversi Paesi europei, con l'obiettivo di migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da malattie rare, complesse o a bassa prevalenza. Le ERN rappresentano uno strumento strategico per promuovere la condivisione di competenze cliniche e scientifiche, facilitare l'accesso a una diagnosi tempestiva e a trattamenti appropriati, e garantire standard di cura elevati e omogenei su tutto il territorio UE.
Attivate nel marzo 2017 su base normativa europea (Direttiva 2011/24/UE), comprendono attualmente 24 reti tematiche, con oltre 1.600 Strutture coinvolte in 27 Paesi.
Il portale fornisce:

- descrizione delle reti e delle patologie trattate, con elenchi dettagliati di Centri clinici e specialisti per Paese;
- informazioni sullo sviluppo di linee guida cliniche condivise, programmi di formazione specialistica, sistemi di monitoraggio e valutazione della qualità delle reti;
- news, aggiornamenti e documenti ufficiali della Commissione Europea che illustrano la struttura organizzativa delle reti, i criteri di partecipazione, i meccanismi di governance, i finanziamenti europei dedicati, le attività svolte e i risultati raggiunti.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Riepilogo informazioni disponibili

Sito	Cosa offre
Salute Lazio https://www.salutelazio.it/malattie-rare-lazio	Centri nel Lazio, contatti Referenti COMR e ASL, PDTA regionali, esenzioni, strumenti di emergenza/urgenza per Malattie Rare, normativa nazionale e regionale vigente, URP e sportelli dedicati alle malattie rare, link utili e contatti
Orphanet https://www.orpha.net	Denominazione ufficiale e sinonimi, codici identificativi (OrphaCode, OMIM, ICD), descrizione clinica, modalità diagnostiche e gestione, prognosi e modalità di trasmissione, farmaci orfani e sperimentazioni cliniche, riferimenti a centri clinici, laboratori, associazioni e linee guida
Portale nazionale Malattie Rare https://www.malattierare.gov.it	Lista malattie con esenzioni, normative, centri, associazioni, newsletter
Centro Nazionale Malattie Rare https://www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare	Registro nazionale, dati epidemiologici, coordinamento tecnico-scientifico
GeneReviews https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/	Capitoli clinici sulle malattie genetiche rare, approfondimenti su diagnosi, gestione e prognosi, linee guida per consulenza e test genetici, informazioni sui geni coinvolti e modalità di trasmissione, contenuti validati e aggiornati
European Reference Networks (ERN) https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_it	Informazioni su 24 reti tematiche, elenchi di centri e specialisti europei; sviluppo di linee guida condivise, formazione, registri di dati e valutazione della qualità; news, pubblicazioni e risorse ufficiali della Commissione Europea

Tabella 1: Riepilogo delle principali fonti informative sulle Malattie Rare

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Percorso di Consulenza genetica e Laboratorio di Genetica Medica nella Rete regionale delle Malattie Rare

La Regione Lazio ha l'obiettivo di garantire l'accesso alla consulenza genetica e all'esecuzione di test genetici secondo criteri di appropriatezza con tempi di refertazione definiti e compatibili con una presa in carico appropriata.

I Servizi di Genetica Medica assicurano un network professionale altamente specializzato, in grado di offrire, in epoca pre e postnatale, un'ampia gamma di test genetici, tra cui quelli per patologie geniche, cromosomiche, multifattoriali, mitocondriali, di immunogenetica, di rischio di determinati tipi di tumore e di farmacogenetica.

Le presenti linee d'indirizzo hanno lo scopo di definire il percorso organizzativo e operativo per l'erogazione della consulenza genetica e dei test genetici, stabilendo criteri di appropriatezza, modalità di accesso e tempi di refertazione, mirando a:

- garantire un accesso strutturato e integrato ai servizi di genetica medica per i pazienti con malattie rare;
- rendere operativa la collaborazione tra i Centri di riferimento e i Laboratori di Genetica Medica all'interno della Rete Regionale delle Malattie Rare;
- assicurare un percorso diagnostico e terapeutico personalizzato, basato su una presa in carico multidisciplinare;
- ottimizzare l'uso delle risorse disponibili e migliorare la qualità del servizio attraverso la consulenza genetica preventiva;
- definire le modalità di prescrizione, esecuzione e trasmissione dei risultati, nel rispetto delle normative vigenti e delle indicazioni del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026.

I Servizi di Genetica medica sono parte integrante del COMR a cui afferiscono, per cui nel caso il Centro Ospedaliero di Malattie Rare non ne sia dotato, dovrà stipulare un accordo di convenzione, in cui siano indicate:

- connessioni proattive;
- modalità organizzative dei processi e delle consulenze;
- tempistica di refertazione secondo i criteri indicati nell'allegato specifico.

COMR con Servizi di Genetica Medica	COMR con convenzioni attive
AOU Policlinico Umberto I	
AOU Policlinico Tor Vergata	ASL RM6 in corso di stipula per screening tumorale
AOU Sant'Andrea	
AO San Camillo Forlanini	ASL RM 2 PO S. Pertini ASL RM2 PO S. Eugenio ASL Rieti ASL Frosinone ASL RM3 (Ospedale Grassi) ASL RM6 Policlinico Universitario Campus Biomedico PO Santa Rosa – Asl Viterbo (per esami non garantiti in sede)

	IFO – San Gallicano AO San Giovanni, richiesta di convenzionamento A.O.U. Policlinico Umberto I (in fase di stipula) PO S.M. Goretti – Asl Latina (in fase di stipula)
AO San Giovanni Addolorata	
PO Santa Rosa - Asl Viterbo	RM4 (in corso di stipula)
Fondazione Policlinico A. Gemelli	
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS	PO San Filippo Neri IDI

Tabella 2: Collegamenti COMR – Laboratori di Genetica Medica

Nell'accordo di Convenzione deve essere inserito un protocollo operativo che assicuri il trasporto secondo le normative vigenti e la trasmissione dei referti al medico prescrittore/inviante. Nel caso in cui un determinato test non possa essere espletato nel Laboratorio di Genetica medica convenzionato, questo dovrà indicare un Laboratorio della Rete Regionale dotato di questa competenza.

Si raccomanda alle Strutture sanitarie regionali non inserite nella Rete delle Malattie Rare di centralizzare la presa in carico delle persone presso i COMR specifici per le singole patologie.

Consulenza e test genetici

La consulenza genetica e i test genetici sono necessari per l'inquadramento della patologia, la definizione e personalizzazione di opportune strategie assistenziali e la pianificazione familiare, al fine di mettere in atto programmi di prevenzione o per contribuire alla definizione di opportune strategie terapeutiche.
Il percorso indicato nel seguente documento è indirizzato alla esecuzione dell'attività specialistica all'interno dei Centri Genetica Medica inclusi nella Rete Regionale delle Malattie Rare.
Ogni paziente affetto da malattia rara ha diritto a un percorso diagnostico e terapeutico personalizzato e basato su una presa in carico multidisciplinare, che deve includere la possibilità di accesso a diagnosi precoci e accurate, pre- e post-natali, anche grazie all'utilizzo di tecnologie avanzate come il sequenziamento genico. Le analisi genetiche di nuova generazione, come l'esoma e il genoma, costituiscono una significativa opportunità diagnostica, per cui l'utilizzo appropriato delle risorse deve essere garantito da una consulenza genetica, in coerenza con le indicazioni del Piano Nazionale Malattie Rare 2023 - 2026.

La richiesta di consulenza genetica o di test genetici può essere prescritta da:

- **MMG/PLS o dallo specialista di branca**: la prescrizione di una consulenza genetica o di test genetici per Malattia Rara può essere effettuata dal Medico di Medicina Generale (MMG), dal Pediatra di Libera Scelta (PLS) o dallo specialista di branca dovrebbe essere mediata attraverso una richiesta di consulenza presso i COMR in grado di predisporre il percorso più appropriato. Comunque, in caso di prescrizione diretta si raccomanda che sia indirizzata ai Servizi di Genetica presenti nella Rete e la persona può accedere alla prenotazione tramite i sistemi regionali, indicando come quesito diagnostico "sospetta Malattia Rara" e/o riportando l'esenzione R99. Nel caso di prenotazione presso un Servizio di Genetica della Rete l'utente è invitato a contattare il Punto di Accesso o lo Sportello Malattie Rare di uno dei Centri di riferimento sopra indicati, dove la richiesta verrà presa in carico da personale sanitario e amministrativo appositamente formato nel campo delle malattie rare. Tale personale è in grado di supportare il cittadino nell'individuazione del percorso diagnostico e assistenziale più appropriato, facilitando l'orientamento verso il professionista di riferimento per garantire una presa in carico globale, tempestiva e proattiva.

Al fine di ottimizzare l'utilizzo delle risorse e di fornire al paziente un percorso diagnostico accurato, in caso di presunta inappropriatezza prescrittiva della richiesta, il laboratorio può indirizzare il paziente a una valutazione genetica per confermare l'indicazione al test. Qualora la diagnosi non possa essere confermata il percorso viene integrato da una consulenza genetica per l'inquadramento familiare e, eventualmente, da analisi genetiche del caso secondo un principio di appropriatezza prescrittiva e costo-efficacia. Al termine dell'inquadramento clinico/strumentale la persona viene presa in carco da parte del COMR di riferimento e valutata in modo multidisciplinare;

- **COMR**: il personale del Centro programma e prenota l'attività clinica e strumentale presso il Centro di genetica di riferimento, al termine della quale verrà svolta una valutazione multidisciplinare e la presa in carco da parte del COMR.

Il percorso di presa incarico prevede l'accesso dei membri della famiglia ad una consulenza genetica dedicata.

Modalità di consegna dei referti

I referti dei test genetici non possono essere comunicati per via telematica (G.U.n.288 11/12/2009).

Le modalità di consegna del referto genetico sono concordate al momento della consulenza genetica e dell'esecuzione del prelievo, se contestuale, e avvengono secondo le seguenti linee:

- referti normali, se i risultati dell'esame sono sufficienti a chiarire il quesito diagnostico, ritirati dal paziente stesso o da un incaricato provvisto di delega firmata e copia dei documenti del delegato e del delegante; oppure al medico richiedente su consenso del paziente;
- referti normali, se i risultati dell'esame non sono sufficienti a chiarire il quesito diagnostico, per situazioni cliniche che, in base alla valutazione effettuata in sede di consulenza e quindi che richiedono spiegazioni e/o approfondimenti ulteriori, vengono consegnati dal medico genetista;
- referti postivi o patologici sono consegnati esclusivamente dal medico genetista, previo appuntamento concordato;
- referti relativi a utenti ricoverati vengono inviati in forma "criptata" allo specialista che ha richiesto l'analisi e inviato il campione.

Standard informativi per i Centri di Genetica

I centri di Genetica hanno condiviso un set di informazioni essenziali da includere nel sito istituzionale del COMR:

- sede Centro di Genetica medica;
- indicazione dei COMR collegati;
- tipologia di prestazioni erogabili;
- modalità di prenotazione e consegna dei referti;
- tabella riepilogativa con elenco delle analisi, metodica utilizzata e tempi medi di refertazione.

I COMR dotati di Laboratorio di Genetica Medica (LGM) provvederanno a compilare, trasmettere agli Uffici regionali e aggiornare periodicamente la seguente tabella riepilogativa:

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

COMR DOTATO DI LABORATORIO DI GENETICA MEDICA (LGM):		
RESPONSABILE DEL LGM: [Nome e Cognome]		
INFORMAZIONI UTILI E CONTATTI: [Ubicazione del LGM - giorni e orari di attività - Tel - e-mail]		
COMR COLLEGATI: [Elenco]		
TIPOLOGIA DI PRESTAZIONI EROGABILI: [Descrizione]		
DETTAGLIO TEST GENETICI ESEGUIBILI NEL LGM DEL COMR		
ANALISI	**METODICA**	**TEMPI MEDI DI REFERTAZIONE**
[Nome analisi]	[Metodica utilizzata]	[Tempo di refertazione]

Tabella 3: Scheda riepilogativa per i COMR con Laboratorio di Genetica Medica con dettaglio dei test eseguibili e dei tempi medi di refertazione

Modulistica unica regionale

Il documento contiene i moduli di richiesta e consenso prodotti attraverso un percorso condiviso tra i centri e sottoposto a valutazione del Centro regionale Rischio Clinico.
Si allegano, di seguito i seguenti moduli:

- "Richiesta Test Genetici" (**Allegato 2**);
- "Ritiro Referti Reparti esterni" (**Allegato 3**);
- "Consenso Informato soggetto adulto" (**Allegato 4**);
- "Consenso Informato soggetto minorenne/incapace" (**Allegato 5**);
- "Informativa sul Trattamento dei Dati Genetici" (**Allegato 6**);
- "Autorizzazione all'acquisizione ed all'utilizzo di materiale iconografico e di dati sulla salute a fini sanitari didattici e di pubblicazione scientifica" (**Allegato 7**).

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Percorsi di continuità assistenziale e transizione

La presente sezione è dedicata ai percorsi di continuità assistenziale e di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, rivolti a tutte le persone con Malattie Rare. L'obiettivo è garantire un accompagnamento strutturato e personalizzato lungo le diverse fasi della vita, promuovendo la continuità della presa in carico tra servizi pediatrici e dell'età adulta.

All'interno di questi percorsi, sono stati previsti progetti sperimentali specifici riferiti ad alcuni gruppi di patologie, finalizzati a monitorare i modelli organizzativi e assistenziali, con l'intento di valutarne l'efficacia e la possibile estensione ad altre condizioni rare.

Percorso di Continuità Assistenziale

Il 24 maggio 2023 la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le Regioni e le Province Autonoma di Trento e di Bolzano ha approvato il nuovo "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e il documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Il PNMR è uno strumento di programmazione e pianificazione centrale nell'ambito delle malattie rare che fornisce indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e delinea le principali linee di azione delle aree rilevanti nel campo delle malattie rare.

Per quanto riguarda i Percorsi assistenziali si legge, nel nuovo PNMR, quanto segue: *"Il percorso assistenziale si deve svolgere all'interno di una rete che deve congiungere in modo ordinato e programmato i centri per l'assistenza ai malati rari anche lontani dalla loro residenza, gli ospedali più prossimi al loro luogo di vita e i servizi territoriali, fino all'assistenza al domicilio del paziente stesso, secondo l'assetto organizzativo previsto in un dato territorio."* Si descrive, dunque, la rete composta da nodi che si articolano nei due macro ambiti: setting ospedaliero (centri di riferimento ospedalieri) e setting territoriale (distretto, ospedale di comunità, residenze non ospedaliere, case di comunità e luogo di vita della persona) e si pone fra gli obiettivi il rafforzamento del collegamento tra centri di riferimento per malati rari e servizi territoriali attivi nella Asl e nel Distretto di residenza. È necessario, quindi, promuovere una strategia comune, con approccio unitario, costruito sulla centralità del paziente e orientato ad una migliore organizzazione dei servizi, ad una facilitazione del percorso di presa in carico e cura e ad un pieno coinvolgimento di tutti gli attori dell'assistenza. L'obiettivo principale è contribuire ad una maggiore tutela della persona affetta da malattia rara, riducendo il carico sul paziente stesso e sui *caregivers*, considerandone la situazione sociale e la qualità di vita.

Lo scopo del presente Percorso di Continuità Assistenziale per le Malattie Rare è garantire un'assistenza integrata, coordinata e personalizzata ai pazienti, promuovendo una presa in carico efficace e facilitando l'accesso ai servizi sanitari e sociosanitari di prossimità attraverso la figura del ***Referente Aziendale delle Malattie Rare*** e l'istituzione di almeno un punto di accesso. Questo percorso mira a ottimizzare la rete di collaborazione tra i diversi attori coinvolti, assicurando continuità nelle cure e tempestività negli interventi. In particolare, prevede:

- collegamento con il Case Manager del Centro di Riferimento (COMR) per garantire il coordinamento e la gestione del paziente residente nella propria Asl di competenza;
- interazione con i MMG/PLS e gli specialisti ambulatoriali, al fine di raccogliere segnalazioni di casi con sospetta malattia rara o con condizioni non ancora definite sul piano diagnostico e indirizzarli al Centro Malattie Rare più adeguato;

- integrazione con le Centrali Operative Territoriali (COT) per l'attivazione dei servizi territoriali, socio-sanitari e sociali di prossimità, il coordinamento delle reti integrate, la gestione dei percorsi riabilitativi e l'eventuale cambio di setting assistenziale durante il percorso di cura;
- collaborazione con il *Referente aziendale per la facilitazione all'accesso di farmaci e ausili* per agevolare l'accesso a presidi, ausili medici e farmaci necessari ai pazienti affetti da malattie rare;
- collegamento con gli sportelli per l'esenzione per patologia o malattia rara, facilitando l'accesso alle agevolazioni previste per i pazienti;
- monitoraggio continuo dell'applicazione del percorso territoriale di patologia, garantendo la proattività nell'assistenza, la disponibilità di riferimenti attivi e l'efficienza della rete di connessioni tra i diversi nodi assistenziali;
- promozione di attività informative e educazionali a livello aziendale, rivolte ai MMG/PLS, servizi specialistici, pazienti e caregiver, con l'obiettivo di migliorare la consapevolezza e la gestione delle malattie rare.

Questo percorso rappresenta un modello organizzativo essenziale per garantire ai pazienti affetti da malattie rare un'assistenza continua, efficace e centrata sui bisogni individuali, migliorando la qualità della vita e riducendo le difficoltà di accesso alle cure.

Soggetti coinvolti:

COMR	ASL	RETI TERRITORIALI	PAZIENTE
•BOARD MULTIDISCIPLINARE •CASE MANAGER CORM	•CARE MANAGER ASL •REFERENTE FARMACIA PER FACILITAZIONE •COT-A/COT-D	•MMG/PLS •RIABILITAZIONE •CURE PALLIATIVE - SIMULTANEOUS CARE	•FAMILIARI - CAREGIVER •ASSOCIAZIONI

Le connessioni tra i diversi attori del percorso assistenziale possono essere strutturate attraverso appositi strumenti e canali, volti a garantire continuità, tempestività e integrazione delle informazioni, in particolare:

- ***e-mail istituzionali e numeri telefonici dedicati*** **(Allegato 8)**;
- ***piattaforma di Transitional Care***, funzionale alla gestione integrata dei passaggi di setting assistenziale;
- ***strumenti di Telemedicina***, attraverso le attività di Telecooperazione, Televisita, Telemonitoraggio e Teleconsulto, secondo quanto previsto dal PNRR (Missione 6 – Salute)[1], dalle Linee guida nazionali e dai modelli organizzativi regionali[2][3][4] Tali strumenti supportano il monitoraggio a distanza, l'interazione

[1] Decreto 19 febbraio 2025 - Ripartizione delle risorse residue relative all'investimento 1.2.3.2. «Servizi di telemedicina» della Missione 6, Component 1, del PNRR
[2] Accordo in Conferenza Stato Regioni del 17 dicembre 2020 (Repertorio atti n.215/CSR) "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni di telemedicina"
[3] Decreto Ministero della Salute 29 aprile 2022 "linee guida organizzative contenenti il «Modello digitale per l'attuazione dell'assistenza domiciliare"
[4] Deliberazione 28 giugno 2023, n. 338 "Piano Operativo Regionale. Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza. Missione 6 Salute. Componente 1. (M6C1) Reti di Prossimità, strutture e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale. Sub investimento 1.2.3 - Telemedicina per un migliore supporto ai pazienti cronici. Approvazione Modello organizzativo dei Servizi di Telemedicina territoriali ed ospedalieri della Regione Lazio"

sincrona tra specialisti e pazienti, la condivisione di competenze tra professionisti e il raccordo tra Hub, Spoke e Rete Territoriale.

Definizione del percorso di continuità assistenziale:

L'assistenza alle persone affette da malattia rara richiede un'ampia gamma di competenze, interventi e prestazioni, erogati in diversi setting assistenziali (ospedale, ambulatorio, strutture residenziali e semiresidenziali, domicilio, ...). Al fine di garantire un percorso di presa in carico efficace sin dal momento del sospetto diagnostico è fondamentale un'integrazione strutturata tra le diverse risorse disponibili. La presa in carico territoriale rappresenta un aspetto cruciale del percorso di cura per cui le ASL svolgono molteplici ruoli dall'informazione e indirizzo nella fase di primo contatto e di sospetto, e successivamente di presa in carico globale durante il resto della vita.

Accesso al percorso assistenziale

La rilevazione di segni iniziali di Malattia rilevati dalle persone o dai loro familiari o riconosciuti dal MMG/PLS o identificati attraverso una visita specialistica o in condizioni di emergenza determina la necessità di indirizzare il paziente verso un percorso diagnostico più approfondito, per questo il Referente Aziendale delle Malattie Rare e il punto di accesso costituiscono il collegamento principale per l'accesso precoce al COMR competente in alternativa all'invio diretto o alla richiesta di ulteriori accertamenti che potrebbero non essere specifici o comunque non attivare una presa in carico.
Ai fini della valutazione, dovrà essere resa disponibile tutta la documentazione clinica utile, comprensiva di referti, esami di laboratorio, imaging diagnostico e eventuali terapie in corso.

Presa in carico e completamento diagnostico

Il paziente preso in carico presso un Centro di riferimento della Rete regionale e prosegue le visite specialistiche e gli accertamenti diagnostici, come segue:

- **Completamento diagnostico**: verranno richiesti proattivamente, attraverso agende dedicate, presso il COMR o in servizi di prossimità, esami diagnostici più approfonditi, che potrebbero includere test genetici, risonanze magnetiche, ecografie, biopsie o altre indagini specialistiche, a seconda della tipologia di sospetta malattia rara;
- **Discussione multidisciplinare**: la definizione diagnostica e la predisposizione del piano assistenziale globale richiede una presa in carico multidisciplinare in cui viene personalizzato il *piano terapeutico,* individuando eventuali farmaci innovativi, terapie biologiche o farmaci orfani, *organizzate con agende dedicate le prestazioni sanitarie* necessarie e redatto il certificato di esenzione specifica per patologia.

Nel caso in cui il sospetto non venga confermato, il paziente sarà reindirizzato al medico del ruolo unico dell'assistenza primaria o ad altri specialisti competenti, al fine di proseguire l'iter diagnostico con approfondimenti e diagnosi differenziale.

Continuità assistenziale e follow-up

Il percorso di continuità assistenziale richiede una stretta e sinergica collaborazione tra il MMG/PLS, i Centri specialistici, le ASL, i COMR e le Associazioni di pazienti, con l'obiettivo comune di garantire una diagnosi tempestiva e un trattamento appropriato, migliorando così la qualità della vita delle persone affette.
Il Care Manager della ASL e il Case Manager del COMR collaborano per la realizzazione del percorso assistenziale attraverso un percorso assistenziale proattivo tra Centro e Prossimità e sviluppano un sistema di monitoraggio della effettiva presa in carico e partecipazione della persona.
Le prestazioni saranno erogate presso il COMR o, quando possibile, in prossimità. Il Referente Asl svolge il ruolo di facilitazione e accompagnamento verso l'attivazione dei servizi e può coinvolgere psicologi, assistenti

sociali o gruppi di supporto per migliorare la qualità della vita del paziente e della famiglia. I Servizi di prossimità saranno attivati attraverso quanto previsto dalla normativa vigente tramite le COT A-D (rif. Linee d'indirizzo Organizzative e Gestionali per le Centrali operative del Lazio – Definizione di un modello standard per l'implementazione dei processi di Transitional Care).
Le Associazioni di pazienti svolgono un ruolo di supporto fondamentale lungo tutto il percorso di cura, offrendo orientamento, informazione e sostegno. Le ASL e i COMR possono attivare collaborazioni con le Associazioni, sia a livello locale che nazionale, per assicurare al paziente un accesso costante a informazioni aggiornate e un adeguato supporto emotivo.
La transizione tra l'età pediatrica a quella adulta è parte di questo processo e deve essere governata dalle figure sopra descritte.

Di seguito, in forma tabellare, è riportate la sintesi del percorso

TAPPE DEL PERCORSO DI PRESA IN CARICO E CONTINUITA' ASSISTENZIALE	PROFESSIONISTI COINVOLTI	DESCRIZIONE ATTIVITA'
ACCESSO AL PERCORSO	**MMG/PLS SPECIALISTA - PS**	**Sospetto diagnostico**: Il sospetto può emergere nel contesto dell'assistenza primaria (MMG/PLS) o durante una visita specialistica, un ricovero o un accesso in emergenza. Il medico rileva segni clinici atipici o riferisce sintomi non riconducibili a patologie comuni.
PRESA IN CARICO E COMPLETAMENTO DIAGNOSTICO	**REFERENTI MALATTIE RARA E COMR**	**Presa in carico presso il COMR**: Il medico del ruolo unico dell'assistenza primaria o lo specialista indirizza il paziente a un Centro Ospedaliero Malattie Rare (COMR) oppure coinvolge il Referente territoriale MR della ASL, per facilitare l'accesso al centro più idoneo. La segnalazione deve essere accompagnata dalla documentazione clinica disponibile.
	BOARD COMR	**Accertamenti diagnostici:** Presso il COMR o strutture di prossimità, vengono eseguiti esami specifici (genetici, imaging, biopsie, ecc.), programmati in modo proattivo. È indispensabile il coinvolgimento del board multidisciplinare per l'analisi dei risultati e la definizione diagnostica
		Diagnosi: Se la Malattia Rara viene confermata, si avvia il percorso di cura e viene rilasciato il Certificato di Malattia Rara per il rilascio dell'esenzione. In caso di esclusione della diagnosi, il paziente viene

		reindirizzato al medico di riferimento per ulteriori approfondimenti.
		Percorso Assitenzile: Il trattamento è personalizzato in base alla specifica patologia e può includere farmaci orfani, terapie innovative o interventi specialistici. Il piano terapeutico è condiviso tra COMR, specialisti e medico di assistenza primaria.
CONTINUITA' ASSISTENZIALE	**CASE MANAGER** **COMR** **CARE MANAGER** **COT A-D**	**Follow-up:** È previsto un monitoraggio continuativo, con visite periodiche, valutazione della risposta terapeutica e aggiornamento del piano di cura. Il medico di assistenza primaria mantiene un ruolo attivo nel monitoraggio e nel collegamento con i Centri specialistici. Il paziente può anche accedere a supporto psicologico e sociale, se necessario.

Tabella 4: Percorso diagnostico e terapeutico: sintesi

Modalità operative

In ogni Asl viene istituito il Punto Territoriale per le Malattie Rare (rif. Det. G09257 del 10/07/2024), dove il Referente Malattie Rare può riceve richieste da parte di:

- cittadini per informazioni relative alla Rete
  - invio presso gli sportelli aziendali o indicazioni per il rilascio telematico di esenzione Malattia Rara;
  - invio ai servizi sociali di prossimità;
  - informazioni sul Portale Web Salute Lazio dedicato alle Malattie rare;
  - informazioni sulle modalità di richiesta dei presidi protesici ed ausili;
- MMG/PLS e dalla Specialista per l'invio al Centro di Riferimento;
- COMR per la facilitazione nella gestione dei servizi di prossimità.

Accoglienza e orientamento presso il Punto Territoriale per le Malattie Rare: in collaborazione con il Referente Aziendale per le Malattie Rare, garantisce attività di accoglienza, orientamento e integrazione delle risorse a supporto del paziente raro. Le principali attività includono

- collaborazione e interazione con i Case Manager dei Centri Ospedalieri e con i MMG/PLS;
- collegamento funzionale con le COT-A/COT-D e il PUA (Punto Unico di Accesso);
- interfaccia con il Servizio Farmaceutico per la dispensazione di farmaci e/o integratori, e con la Medicina Autorizzativa per le richieste di ossigenoterapia e alimenti a fini medici speciali;
- collaborazione con i Servizi territoriali aziendali di Nutrizione Artificiale;
- coordinamento con il Servizio Protesica per l'autorizzazione e la fornitura di ausili e dispositivi.;
- collegamento con gli sportelli aziendali per il rilascio delle esenzioni per patologia/malattia rara;
- promozione di attività formative e educazionali rivolte a MMG/PLS, specialisti, pazienti e caregiver.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Attività di Transitional Care: il percorso di cambio di setting assistenziale viene predisposto dal Team Operativo Ospedaliero (TOH), che verifica l'appropriatezza del setting assistenziale proposto e inserisce la richiesta nella piattaforma di "Transitional Care" (raggiungibile all'indirizzo https://siatess.regione.lazio.it/siatess/)
La richiesta viene attivata secondo la tipologia di setting:
- *post-acuzie* (lungodegenza e riabilitazione) selezionando le strutture individuate con il paziente e i familiari in relazione all'appropriatezza e alla prossimità. Tale richiesta viene letta anche dalla Centrale Operativa Territoriale Aziendale (COT-A) di assistenza;
- *setting territoriali*: le Centrali Operative Territoriali **COT-A/COT-D** gestiscono le richieste relative al cambio di setting (ADI, ADP, UCA, Cure palliative, RSA, Riabilitazione territoriale, Teleassistenza territoriale), il coordinamento con il Servizio Integrato per le Dimissioni Protette, ove previsto, e le segnalazioni dei cittadini; i Professionisti (MMG/PLS, medici afferenti ai COMR e altri specialisti) si rivolgono alla COT-A/COT-D, secondo l'organizzazione aziendale, nelle more dell'informatizzazione del processo.
La richiesta viene letta anche dalla Centrale Operativa Territoriale Regionale (COT-R) nel suo ruolo di Coordinamento delle COT-A per l'omogeneità dei percorsi e la risoluzione dei casi complessi.

Mappatura dei Servizi Territoriali

il Care Manager Aziendale ha realizzato in ciascuna ASL la mappatura dettagliata dei servizi territoriali disponibili, secondo lo schema riportato Allegato 1 "Mappatura Servizi territoriali", in modo di rendere disponibile e aggiornato uno necessario a facilitare i collegamenti tra COMR e Servizi di prossimità.

Il Case Manager del COMR e il Care Manager Aziendale sono responsabili di coordinare la manutenzione dei collegamenti tra i nodi della rete assistenziale e, in particolare, attraverso la COT-A/COT-D per l'attivazione tempestiva dei servizi territoriali al fine di garantire una continuità assistenziale personalizzata e coerente con i bisogni del paziente, intervenendo nei casi in cui sia necessaria un'azione di accompagnamento e facilitazione.

Il progetto di continuità assistenziale è attivato in modo organico e sistemico per tutte le Malattie Rare. Il coordinamento Regionale Malattie Rare (CRMR), ha previsto una fase sperimentale di monitoraggio per le seguenti patologie:

1. **Patologie ematologiche/gastroenterologiche rare** con paziente autonomo e richiede solo l'attivazione del supporto territoriale;
2. **Patologie neuromuscolari o disabilità intellettive** con paziente non autonomo per condizioni psichiche o motorie e richiede un livello assistenziale avanzato.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Prescrizione e fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici nelle Malattie Rare

L'accesso ai trattamenti farmacologici e non farmacologici per i pazienti affetti da malattie rare rappresenta una sfida cruciale per il sistema sanitario. La complessità clinica di queste patologie, la limitata disponibilità di terapie specifiche e la variabilità dei percorsi di accesso possono generare disparità nell'erogazione delle cure, influenzando la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

La legge 175/2021 ha introdotto un quadro normativo di riferimento per la gestione delle malattie rare, promuovendo il diritto a diagnosi tempestive, terapie adeguate e un accesso equo ai trattamenti disponibili. Tuttavia, permangono criticità nella prescrizione e nella fornitura di farmaci, dispositivi medici e trattamenti complementari, in particolare per quei prodotti non inclusi in percorsi di rimborsabilità definiti o soggetti a regolamentazioni specifiche (farmaci di fascia C, off-label, galenici, integratori e dispositivi terapeutici).

Per garantire uniformità e appropriatezza nella gestione delle cure per le malattie rare, è essenziale adottare indicazioni operative chiare e condivise, in grado di facilitare la prescrizione e la fornitura dei trattamenti, assicurando equità e sostenibilità del sistema.

Il Fondo Sanitario Nazionale 2023-2024 ha individuato la quota di finanziamento destinato all'attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ai sensi dell'Accordo Stato-Regioni n. 121 del 24 maggio 2023. Con Determinazione regionale n. G09257 del 10.07.2024 sono state approvate le "Linee Strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare" in coerenza con la programmazione regionale e i documenti nazionali. Le Asl, **i Centri di Riferimento Ospedalieri per le Malattie Rare (COMR)** e le strutture individuate all'interno dei provvedimenti regionali sono destinatarie di appositi finanziamenti, erogati a partire dal 2024, volti, tra l'altro, a facilitare l'accesso a farmaci e ausili attraverso l'individuazione di riferimenti aziendali.

I Referenti delle farmacie territoriali rivestono un ruolo fondamentale nel garantire ai pazienti affetti da Malattie Rare un accesso equo e semplificato ai farmaci e agli ausili. A tal fine, ogni ASL ha designato una figura di riferimento e attivato un indirizzo e-mail dedicato, facilitando la presa in carico del paziente e offrendo un supporto mirato nell'accesso ai farmaci.

L'adozione di indicazioni operative chiare e condivise è essenziale per garantire equità e sostenibilità nell'accesso ai trattamenti per le malattie rare, rafforzando il coordinamento tra specialisti, farmacie territoriali e strutture sanitarie.

Le presenti linee d'indirizzo hanno l'obiettivo di fornire indicazioni operative per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici destinati ai pazienti affetti da malattie rare, con particolare attenzione a:

- *definire compiti e funzioni del Referente aziendale per la facilitazione nell'accesso a farmaci e presidi;*
- *descrivere le modalità di prescrizione da parte dei COMR e delle altre strutture autorizzate;*
- *regolamentare l'accesso alle diverse categorie di farmaci* (fascia A, H, C, off-label, innovativi, farmaci ex legge 648/96);
- *garantire sicurezza ed efficienza nella disponibilità di dispositivi medici.*

Questo documento si propone di supportare gli operatori sanitari e le istituzioni coinvolte nella gestione delle malattie rare, favorendo un approccio omogeneo, trasparente e orientato al miglioramento dell'assistenza ai pazienti.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Compiti e funzioni del Referente aziendale per la facilitazione nell'accesso ai farmaci e presidi

1. **Garantire la corretta fornitura dei farmaci (accessibilità ai trattamenti fondamentali) facilitandone l'accesso**

Il referente ricevere le richieste di fornitura da parte dei pazienti (attraverso la casella mail dedicata), e ne gestisce il seguito distinguendo due fattispecie: richiesta di prodotti la cui disponibilità è già codificata o richiesta prodotti per i quali è necessaria una valutazione. Nel primo caso inoltra la richiesta alla farmacia e facilita il ritiro dei farmaci (appuntamento o accesso diretto negli orari di apertura del servizio), mentre nel secondo caso promuove la valutazione della richiesta presso Commissioni Valutative Aziendali (se presenti), ed attiva verifiche di appropriatezza. Tali verifiche sono anche conseguenti al confronto con i clinici prescrittori del COMR e richiedono prove di Evidence Based Medicine (EMB); è opportuna la modifica della prescrizione per principio attivo oppure valutando con il medico del COMR l'utilizzo comparato dei prodotti disponibili secondo gare regionali o aziendali.

2. **Supportare il paziente con attività di counselling,**

ovvero fornire informazioni sui trattamenti, sulle modalità di assunzione e sugli effetti collaterali dei farmaci, ed aiuto nella comprensione delle eventuali procedure amministrative da seguire.

3. **Sviluppare l'attività di farmacovigilanza.**

La rete dei referenti aziendali delle ASL laziali supporta il Coordinamento Regionale Malattie Rare (CRMR) nel promuovere azioni di governo dell'ambito a garanzia dell'equo accesso alle prestazioni assistenziali. A tal proposito, è stato costituito il "gruppo di lavoro per il processo di facilitazione all'accesso ai farmaci e presidi per Malattie Rare", composto da Referenti delle Farmacie Aziendali, coordinato dall'Area Farmaci e Dispositivi della Regione Lazio, con l'obiettivo di definire una metodologia comune sull'indispensabilità clinica, ed in collaborazione con i Referenti clinici del Coordinamento.
Al fine di rafforzare la comunicazione e garantire una gestione più efficace dei piani terapeutici, il Coordinamento regionale predispone un database di contatti tra Referenti dei Centri di Malattie Rare, Care Manager Aziendali e Referenti delle Farmacie Territoriali.

Prescrizioni farmaci ed integratori

Lo specialista del COMR è responsabile della prescrizione appropriata, quindi dopo aver opportunamente valutato il rapporto rischio/beneficio per il paziente alla luce delle evidenze scientifiche, e valutato il rapporto costo/beneficio, può prescrivere l'eventuale terapia farmacologica, e/o gli integratori e gli alimenti speciali necessari all'assistito per la gestione della malattia, su apposito Piano Terapeutico, che ha validità massima di un anno ed è rinnovabile esclusivamente dal medico specialista del COMR. Copia di tale piano terapeutico deve pervenire anche al medico curante del paziente (MMG o PLS).

La prescrizione può riguardare diverse fattispecie terapeutiche:

- **Trattamento con farmaci in indicazione terapeutica per la specifica malattia:**

Dietro presentazione del piano terapeutico redatto dal COMR si attua la dispensazione diretta del farmaco, per il periodo di validità del piano stesso. La consegna dei farmaci potrà avvenire presso la farmacia territoriale dell'ASL di riferimento se il farmaco è in Distribuzione Diretta (DD), oppure presso le farmacie di

comunità se il farmaco è in regime di assistenza convenzionata (fascia A - rimborsabile dal SSN), con ricetta del proprio medico di medicina generale (MMG).

- **Trattamento con farmaci off-label:**

è un trattamento farmacologico non previsto da scheda tecnica, ovvero non è presente l'indicazione per la quale si intende utilizzare il farmaco, e si articola in più fattispecie:

- **Off-label puro**: il farmaco non ha dunque indicazione per la specifica MR o viene utilizzato con posologia diversa da quanto indicato in scheda tecnica. E' sempre necessaria l'autorizzazione al trattamento da parte della Direzione Sanitaria a cui afferisce il COMR, e la dispensazione avviene dalla farmacia ospedaliera di riferimento del centro stesso. Al solo fine di limitare i disagi al paziente, si può derogare a quanto sopra qualora lo stesso paziente risieda in aree particolarmente distanti dal COMR, e non sia richiesto uno stretto monitoraggio (ovvero pazienti già in cura da almeno sei mesi e compensati); in tal caso la dispensazione potrà avvenire nella farmacia dell'ASL di residenza, fermo restando il mantenimento del ruolo e della responsabilità clinica del COMR nella definizione dei Piani, e le successive rivalutazioni.
- **Legge 648/96**: in riferimento a questa norma, AIFA pubblica ed aggiorna elenchi di farmaci utilizzati per indicazioni non previste ma già in uso consolidato o in valutazione supportato da studi clinici. Se il farmaco è compreso in questi elenchi che prevedono ben definiti criteri di inclusione, acquisito il piano redatto ai sensi della legge 648/96, con consenso informato del paziente, la dispensazione si attua presso le farmacie territoriali ASL.
- **Farmaci orfani**: per questi farmaci, come per i cosiddetti "innovativi" che rappresentano una speranza di terapia, in attesa della commercializzazione è previsto un fondo istituito con la Legge n. 326/2003. Sono farmaci soggetti ai registri di monitoraggio AIFA, pertanto sia prescrizione sia erogazione sono gestiti dal COMR; la chiusura o la verifica al follow up è compito del clinico dello stesso centro.
- **Uso ai sensi del Decreto Ministeriale 7/9/2017**: l'accesso alle cure attraverso tale DM può avvenire "in caso di malattie rare e tumori rari" per farmaci "per i quali sono disponibili studi clinici sperimentali di fase I", ed in questo caso la richiesta deve essere "presentata dal medico che dirige il centro clinico individuato dalla Regione per il trattamento delle malattie rare..." ; è poi anche possibile accedere al farmaco, ai fini della continuità terapeutica, per quei pazienti già trattati con beneficio clinico nell'ambito di una sperimentazione clinica conclusa". Viene definito "Expanded Access e/o Uso Compassionevole" e si realizza con l'utilizzo di farmaci non ancora approvati ma già disponibili per altre patologie; è poi soggetto all'approvazione del Comitato Etico Territoriale di riferimento. Il farmaco è fornito gratuitamente dall'azienda farmaceutica produttrice e dispensato dal Centro prescrittore, che ne garantisce la continuità terapeutica fino al riconoscimento ufficiale ed eventuale rimborsabilità del farmaco determinata da AIFA.

- **Farmaci in CNN:**

sono farmaci che AIFA non ha ancora assegnato ad una classe di rimborsabilità (A, C, H). Se la malattia rara è presente fra le indicazioni previste in scheda tecnica, la prescrizione e la dispensazione di questi farmaci è gestita dal COMR e dalla farmacia ospedaliera del centro, fino alla pubblicazione in Gazzetta Ufficiale della classe assegnata.

- **Farmaci di fascia C:**

sono farmaci non rimborsabili e dunque a carico del cittadino. Tuttavia, quando presenti studi clinici di supporto ed evidenze di uso consolidato nella specifica malattia rara, possono essere dispensati, per un primo periodo, dal COMR; successivamente, verificata e certificata l'utilità terapeutica, la dispensazione sarà a carico dell'ASL di residenza, ed il follow-up dovrà essere garantito dal COMR. Se invece un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale **(PDTA)** elaborato dal CRMR per una specifica malattia rara, prevede tra le terapie farmacologiche uno o più farmaci di fasci C, questi saranno erogati dalla farmacia territoriale dell'ASL di residenza del paziente. In ogni caso è possibile erogare preparazioni galeniche personalizzate, realizzate dal laboratorio di galenica della farmacia ASL di riferimento.

- **Farmaci importati dall'estero:**

l'impiego di questo tipo di farmaci deve avvenire sia nel rispetto della normativa italiana sia delle condizioni d'uso autorizzate nel paese di provenienza. Questo significa che il medicinale può essere utilizzato solo per le indicazioni terapeutiche per cui è registrato all'estero e non può essere utilizzato in off-label se non previsto da AIFA.

- **Farmaci di fascia H:**

sono farmaci per definizione "ospedalieri" e dunque da utilizzarsi esclusivamente in tale contesto. La dispensazione/somministrazione si diversifica in base alla specificità; in caso di H/osp la dispensazione avviene nei COMR Hub o Spoke, ma con possibilità di somministrazione domiciliare per alcuni trattamenti, tramite programmi specifici di assistenza domiciliare concordati tra i COMR e i servizi delle ASL territorialmente competenti. Per i farmaci H/T, ovvero di continuità ospedale-territorio, la distribuzione si attua presso le ASL di residenza, quando in indicazione. In caso di utilizzo dei farmaci di classe H in off-label, si seguono le procedure per i trattamenti non previsti dalla scheda tecnica del farmaco.

- **Integratori ed alimenti a fini medici speciali:**

questi prodotti possono essere dispensati dalle ASL di residenza se presente adeguata documentazione di supporto (evidenze da studi clinici e/o uso consolidato), se presenti nei PDTA per la specifica malattia, oppure, per gli alimenti di assunzione artificiale (enterale o parenterale), se accompagnati da certificazioni emesse da uno dei centri regionali di nutrizione artificiale (NAD).

Gli assistiti residenti nella Regione Lazio ma in carico presso COMR extra regionali, potranno ritirare i prodotti prescritti presso la ASL di residenza.

Pazienti non residenti

Gli assistiti residenti in altre regioni ma in carico ai COMR Hub/Spoke della Regione Lazio ritireranno il proprio fabbisogno terapeutico complessivo presso la ASL di residenza extra-regione.

Se il paziente risulta avere domicilio sanitario in Regione Lazio, si può derogare a quanto sopra detto per i farmaci soggetti a compensazione sanitaria interregionale (classe A), ed in tal caso la dispensazione potrà avvenire nell'Asl di domicilio tramite ricette SSN del medico di medicina generale dell'assistito;

per i restanti prodotti (off-label, fascia C, integratori) sarà necessario acquisire esplicita autorizzazione alla fornitura (ed il rimborso dei costi) da parte degli uffici preposti dell'ASL di residenza extra-regione, per l'eventuale ritiro dei prodotti presso la farmacia ASL di domiciliazione sanitaria.

Dispositivi Medici

La fornitura di questi prodotti, inclusi quelli compresi nella più ampia definizione di presidi medici, è possibile quando previsti dai criteri LEA, o se nell'ambito dell'Assistenza Integrativa e Protesica. La richiesta specialistica di un determinato dispositivo o ausilio deve sempre provenire dal COMR, e la sua erogazione seguirà le stesse regole adottate per le forniture di Ausili/Protesi. Anche per i DM può verificarsi un impiego off-label, che pertanto si configura quale extra-LEA, ed in tal caso la valutazione dell'erogabilità sarà curata dai servizi ASL di Protesica ed Assistenza Integrativa.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Percorso di Transizione nella Rete delle Malattie Rare

Il passaggio all'età adulta è una fase di sviluppo che costituisce un periodo breve e definito all'interno del ciclo di vita, comunque caratterizzato da sfide e cambiamenti significativi in termini di maturazione fisica, crescita e maturazione psico-intellettiva.

L'insorgenza di una patologia cronica dell'infanzia può interrompere la natura fisiologica della transizione e rappresentare una fase impegnativa per il giovane e la sua famiglia per l'abbandono del contesto pediatrico che lo ha assistito fin dall'inizio della vita o dall'inizio della malattia e per il sistema che deve preparare e gestire l'adattamento a un contesto assistenziale diverso.

La transizione è un processo caratterizzato da un'attenta pianificazione, attraverso una serie di tappe ben definite, per il quale i giovani pazienti e le loro famiglie devono essere preparati e deve avvenire in modo graduale per consentire all'adolescente di completare l'intero processo.

I giovani con esigenze di salute complesse possono avere disabilità che limitano la loro capacità di svolgere le attività quotidiane e che li mantengono in una situazione di dipendenza dal familiare o da chi si prende cura di loro. In alcuni casi questi giovani non presentano il processo di maturazione fisica e di sviluppo auxometrico e psico-intellettivo rimanendo, nella realtà, piccoli. Oltre ad affrontare le modifiche connesse ai cambiamenti fisici e psicologici, questi giovani e le loro famiglie devono anche imparare a negoziare il trasferimento delle loro cure cliniche dai servizi pediatrici a quelli per adulti. Nei casi in cui il bambino ha una MR che causa disabilità complessa e disabilità intellettiva (DI), il processo di transizione è ulteriormente complicato perché i pazienti rimangono dipendenti da un genitore/caregiver.

Le malattie rare sono un gruppo eterogeneo di patologie diverse, che nella maggior parte dei casi si manifestano nell'infanzia, ora una maggiore comprensione del quadro fisiopatologico e la disponibilità di trattamenti innovativi hanno portato a una maggiore sopravvivenza e a una migliore qualità della vita dei bambini divenuti maggiorenni, per cui emerge la necessità di servizi sanitari per adulti attrezzati per soddisfare le esigenze di questi pazienti.

Nel quadro di un'assistenza globale e continuativa per le persone affette da Malattie Rare, il Piano della Rete Regionale dedica particolare attenzione al momento della transizione, riconoscendolo come una fase delicata e cruciale del percorso di cura, per cui è finalizzato a garantire continuità assistenziale, accompagnamento personalizzato e presa in carico condivisa tra i servizi pediatrici e quelli per adulti.

In linea con quanto previsto dal vigente Piano Nazionale Malattie Rare e dalla Legge 175/2021 (Testo Unico sulle Malattie Rare), la Regione Lazio ha previsto un modello operativo che assicura una collaborazione tra il Centro Ospedaliero Malattie Rare (COMR) di riferimento pediatrico, il COMR per adulti e il Referente Aziendale per le Malattie Rare finalizzata a svolgere una transizione consapevole, graduale e rispettosa delle specificità individuali attraverso:

- condivisione di informazioni cliniche, bisogni assistenziali e aspettative della persona e della sua famiglia;
- cooperazione nella gestione del paziente con l'individuazione di figure di riferimento e collegamenti funzionali.

Obiettivi

La transizione **deve avvenire per gradi**, con passaggi progressivi e ben accompagnati, così da non generare ansia o senso di smarrimento nel giovane e nei suoi familiari o accompagnatori. Questo processo richiede tempo, ascolto e fiducia reciproca.

Le informazioni devono essere comunicate con un linguaggio semplice, chiaro e accessibile, evitando tecnicismi e privilegiando, dove possibile, l'utilizzo di strumenti visivi come schemi, immagini o materiali illustrativi, che possano facilitare la comprensione.

La transizione deve essere costruita attorno alla persona, seguendo un approccio davvero centrato sul giovane e sulle sue specificità, per cui deve essere coinvolto in tutte le fasi del percorso e diventare protagonista attivo della propria vita e del proprio percorso di cura. Le sue opinioni, aspirazioni e capacità vanno ascoltate, rispettate e valorizzate, individuando obiettivi condivisi e concordati, che lo aiutino a sviluppare gradualmente maggiore autonomia e responsabilità e lo preparino ad affrontare con consapevolezza e serenità la propria vita adulta.
Nei casi in cui la condizione clinica del giovane non consenta lo sviluppo di un'autonomia piena, il percorso dovrà prevedere il coinvolgimento attivo della famiglia, dei servizi sociosanitari territoriali e, se necessario, della scuola o del contesto lavorativo, per garantire un accompagnamento adeguato nella vita adulta.
Il processo di transizione deve essere, quindi, adeguato allo sviluppo della persona in relazione ad una serie di condizioni: maturità, capacità cognitive, stato psicologico, esigenze relative a condizioni a lungo termine, circostanze sociali e personali, responsabilità di assistenza, esigenze di comunicazione.
Il progetto di transizione deve essere predisposto con una visione olistica della persona considerando le seguenti condizioni:

- benessere generale e qualità della vita;
- proseguimento del percorso scolastico, formativo o lavorativo;
- inclusione sociale e partecipazione attiva alla vita della comunità;
- promozione dell'autonomia, anche in relazione alle scelte abitative e di vita indipendente.

Il processo di transizione va costruito coinvolgendo i giovani e i loro familiari nella progettazione, nell'attuazione e nella verifica e valutazione del progetto di transizione:

- partecipando alla definizione e condividendo le strategie di transizione;
- pianificando, producendo e sperimentando materiali e strumenti utili alla transizione.

I COMR dovranno assicurare che il progetto di transizione sia:

- partecipato e personalizzato su obiettivi positivi e sostenibili, e in presenza di disabilità intellettiva (DI) consideri i bisogni e le attese della famiglia;
- pianificato, ma comunque in grado di produrre e sperimentare materiali e strumenti utili;
- garantito da figure di riferimento non limitati alla famiglia o a chi lo assiste;
- monitorato per verificare e informare sul raggiungimento dei risultati concordati.

Modelli di Transizione

La transizione è per definizione il passaggio dalle cure effettuate in età pediatrica, in cui la responsabilità è essenzialmente genitoriale, a cure effettuate in età adulta dove è il soggetto stesso che si auto-determina e può essere articolata in relazione all'esperienza maturate in tre tipologie[5]

A. Transizione del paziente con malattia rara *senza* disabilità intellettiva: il Paziente Competente

Per quelle condizioni in cui l'adolescente ha una malattia rara che non comporta la dipendenza da un caregiver è possibile effettuare la transizione verso il Centro per adulti, secondo modelli stabiliti di incontri congiunti tra specialisti pediatri e specialisti dell'adulto.
Il trasferimento con successo degli adolescenti con malattie rare nell'assistenza agli adulti richiede una adeguata informazione e formazione in grado di renderli "esperti della propria malattia" al fine di colmare il divario tra l'assistenza pediatrica e quella per adulti e comprenderne le implicazioni.

[5] Rif. progetto PNRR-MR1-2022-12376346 (AD MAIORA - A multi-Dimensional Model of cAre and transItion for patients with cOmplex RAre diseases: challenges in the era of new technologies)

I giovani, che sono stati in grado di spiegare la propria diagnosi in termini sia laici sia medici, si sono rilevati più sicuri nelle proprie capacità di prendersi cura di sé stessi e hanno comunicato in modo più efficace i loro bisogni.
Per i pazienti che non presentano DI tale da comportare la dipendenza da un caregiver si può iniziare a pianificare la transizione verso l'età adulta a partire dai 13-14 anni, per concluderla dai 18 anni.

B. Transizione del paziente con malattia rara con disabilità intellettiva: Disabile Longevo

Si tratta di soggetti con malattia rara associata a disabilità intellettiva che crescono e diventano adulti, necessitando della gestione della fragilità attraverso la collaborazione di professionisti esperti nella patologia specifica e nella gestione di condizioni di cronicità al fine di garantire una risposta a bisogni complessi con un approccio multidimensionale finalizzato anche alla prevenzione del decadimento funzionale.
In queste condizioni il percorso assistenziale è finalizzato a:

- attuare strategie che garantiscano il mantenimento delle competenze mentali acquisite e il mantenimento di una buona salute fisica;
- gestire problematiche internistiche e neuro-comportamentali coesistenti;
- coordinare i servizi riabilitativi per assicurare interventi integrati e personalizzati.

Il percorso può iniziare intorno ai 16-17 anni ma con una pianificazione nei tempi e nei modi condivisa e concordata con la famiglia, che rappresenta il principale punto di riferimento e di supporto nella gestione della condizione di salute.
Il coinvolgimento attivo del giovane nel processo di cura è strettamente legato al ruolo della famiglia, che spesso assume un ruolo centrale nel rappresentare, comprendere e mediare i bisogni, per cui si deve tenere conto anche delle caratteristiche cognitive, psicologiche e socio-culturali della famiglia stessa, adattando il linguaggio, gli strumenti e i tempi di trasmissione delle informazioni.
È quindi fondamentale che il percorso di transizione prosegua e valorizzi il lavoro già avviato in età pediatrica, continuando a fornire alla famiglia informazioni chiare, graduali e comprensibili assicurandosi di un'effettiva comprensione in relazione ad una serie di condizioni:

- natura genetica della malattia e possibile rischio riproduttivo;
- cure e trattamenti disponibili;
- potenziali complicanze in età adulta;
- evoluzione prevedibile della patologia;
- modalità di accesso all'assistenza e i riferimenti da contattare in caso di emergenza.

C. Transizione del paziente con malattia rara con disabilità intellettiva: Bambino Maggiorenne

Si tratta di quei pazienti che pur avendo raggiunto l'età adulta, rimangono bambini, sia per dimensioni, sia per la necessità di essere accuditi, sia per la tipologia di gestione, per cui la gestione nelle strutture pediatriche può offrire una migliore opportunità assistenziale in relazione a:

- gestione farmacologica più appropriata dei trattamenti nei pazienti con peso inferiore ai 30 kg, che richiedono dosaggi calibrati in relazione al peso;
- gestione organizzativa e assistenziale più compliante relativa a:
    - presenza del caregiver;
    - spazi e dotazioni
    - personale formato per un approccio specifico a igiene personale, alimentazione, trasporto, valutazione e gestione del dolore

La presenza di disabilità prevede un coinvolgimento specifico dei caregiver e dei servizi territoriali al fine di assicurare opportunità e scelta compatibili con le abilità, i bisogni comunicativi e le risorse della famiglia.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Pianificazione personalizzata della Transizione

Il progetto di transizione richiede di pianificare in modo graduale e personalizzato il mantenimento della continuità assistenziale e il progressivo passaggio di presa in carico, in modo di assicurare che ogni decisione sia coerente con le abilità del giovane e le risorse della famiglia con il coinvolgimento attivo dei caregiver.
Il percorso deve essere avviato con anticipo rispetto al compimento dei 18 anni in una fase di relativa stabilità clinica ed emotiva in modo di costruire il piano e adattarlo all'evoluzione clinica, educativa e sociale dell'adolescente o del giovane adulto.
In questa fase il dialogo proattivo con i genitori è essenziale per comprendere il loro punto di vista, le aspettative e le eventuali difficoltà legate al processo di transizione mantenendo un equilibrio attento, tra il coinvolgimento familiare eccessivo e lo sviluppo dell'autonomia del giovane, per cui è utile esplorare con loro:

- il livello di coinvolgimento desiderato nel percorso di transizione;
- il ruolo che intendono mantenere nell'assistenza in età adulta;
- le prospettive e le preoccupazioni sull'organizzazione delle cure future;
- le reazioni emotive, inclusi stress, vissuti di lutto e timori per l'autonomia del figlio;
- le risorse di supporto disponibili, come la consulenza psicologica o i gruppi di mutuo aiuto tra pari;
- la loro partecipazione ai processi decisionali;
- eventuali bisogni di pianificazione anticipata dell'assistenza;
- i riferimenti utili per accedere a supporti legali, psicosociali e finanziari.

Il COMR pediatrico propone al paziente i Centri per adulti presenti nella Rete Regionale e lo aiuta nella scelta mettendo a disposizione un'informazione chiara e comprensibile, a completamento di questa fase attiva un collegamento diretto con lo specialista del COMR adulti selezionato che proseguirà la presa in carico, organizzando un incontro in presenza o a distanza tra COMR pediatrico, COMR adulti, paziente e famiglia.
Questo incontro segna l'inizio di un percorso di presa in carico condivisa, in cui i Case Manager dei due Centri, coinvolgendo il Referente delle Malattie Rare della ASL di residenza, collaborano attivamente per garantire supporto, coordinamento e continuità nelle cure.
In questa fase è necessario acquisire, anche attraverso strumenti di valutazione allegati al presente documento, lo stato di:

- conoscenze acquisite e valutarne la comprensione delle informazioni precedentemente fornite, in modo di adattare, se necessario, il linguaggio e le modalità comunicative per favorire una maggiore consapevolezza. Nel caso di pazienti con disabilità intellettiva, la compilazione del questionario è rivolta ai genitori o caregiver, riconoscendo il ruolo centrale che essi svolgono nella gestione quotidiana della cura e della comunicazione;
- bisogni educativi e formativi, sia del giovane sia della famiglia, per individuare quali aspetti richiedano un ulteriore approfondimento o supporto e a questo scopo sono utili i dati provenienti dai piani educativi, sanitari e assistenziali (PEI, PAI, ecc.);
- funzionamento del ragazzo, che consideri non solo gli aspetti cognitivi, ma anche il livello di autonomia, le abilità adattive e il benessere psicologico;
- bisogni di cura attraverso una valutazione multidimensionale strutturata della persona assistita secondo criteri o indicatori standardizzati e validati.

La transizione deve prevedere una pianificazione in grado di garantire un ponte solido tra i servizi pediatrici e quelli per adulti con un periodo di continuità assistenziale condivisa e collegamenti organizzati tra personale e servizi di riferimento.

A questo fine deve essere costituito un Coordinamento della transizione che ha il compito di gestire programma assistenziale, in presenza o da remoto, individuando nel primo incontro tra loro una figura professionale di riferimento:

- Paziente e famiglia
- Pediatra del centro di Riferimento che ha seguito il paziente;
- Pediatra di famiglia;
- Medico del Centro di Riferimento per adulti a cui verrà affidato il paziente;
- Referente ASL Malattie Rare;
- Medico di Medicina Generale che ha in carico il paziente;
- Eventuali specialisti necessari al percorso assistenziale.

L'attività di questo Coordinamento è finalizzata a:

- preparazione della documentazione;
- valutazione multidisciplinare;
- delineare il piano assistenziale;
- programmare incontri periodici calendarizzati per il monitoraggio e l'attuazione del piano.

Il Coordinamento deve sostenere il giovane e la sua famiglia fino al completamento della transizione, comunque per un periodo non inferiore ai 6 mesi prima e dopo il trasferimento mettendo a loro disposizione le informazioni sulla gestione dell'assistenza e sul sostegno nei nuovi contesti di cura, in modo di aiutarli a familiarizzare con i servizi per adulti. La conclusione del percorso di transizione è suggellato da un incontro, in presenza o da remoto, che definisca transizione avvenuta.

Il trasferimento completo e tempestivo delle informazioni cliniche deve avvenire attraverso una relazione strutturata redatta dal responsabile del percorso di cura nel COMR pediatrico, in viene descritta:

- diagnosi eziopatogenetica, con indicazione degli aspetti genetici e del rischio riproduttivo;
- diagnosi funzionale, con descrizione dello stato attuale, delle problematiche cliniche rilevanti e delle condizioni trattabili;
- comorbilità presenti;
- terapie farmacologiche, sia in corso sia pregresse;
- allergie note e reazioni avverse a farmaci;
- indicazioni per la gestione in emergenza, con protocolli e raccomandazioni specifiche;
- profilo psico-neuro-comportamentale, comprensivo di eventuali disturbi cognitivi, emotivi o relazionali;
- eventi di vita significativi o potenzialmente traumatici;
- interventi chirurgici effettuati e relativi esiti;
- trattamenti riabilitativi, con esiti e piani in corso;
- contesto socio-culturale, inclusa la presenza di reti di supporto esterne;
- dimensione sociale, comprendente percorso scolastico/formativo, attività ricreative, interessi e relazioni significative;
- caratteristiche familiari, incluse le dinamiche con i fratelli e il contesto abitativo e culturale;
- preferenze del giovane in merito al coinvolgimento dei genitori o caregiver;
- punti di forza, fragilità, aspirazioni e obiettivi futuri, così come espressi direttamente dal giovane;
- raccomandazioni operative per il follow-up e la continuità assistenziale.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Il COMR adulti deve garantire la disponibilità delle competenze specialistiche necessarie al percorso di presa in carico e attivare i collegamenti previsti con il referente ASL e con le Centrali Operative Aziendali, per la continuità dei servizi territoriali di prossimità e l'adeguato supporto sociosanitario.
Il COMR adulti deve attivare progetti e spazi dedicati, come "Tobia" o "DAMA", per procedure, da eseguire anche in sedazione, per valutazioni odontoiatriche, diagnostica di II livello e valutazioni cliniche complesse.
In questa fase di transizione è necessario programmare un supporto psicologico che accompagni il giovane non solo sul piano emotivo, relazionale e sociale, poiché possono emergere fattori di stress significativi relativi a questo passaggio o altri fattori incidenti sociali, economici, lavorativi o abitativi.
Il percorso di transizione deve essere costantemente presidiato e monitorato in modo proattivo in modo da cogliere precocemente eventi di dispersione, non partecipazione o di non collaborazione in modo comprendere le difficoltà e sviluppare un percorso di aiuto con il giovane e la famiglia, anche attraverso iniziative di forum integrati dedicati ai giovani in transizione.

Indicatori

Il monitoraggio regionale della transizione ha l'obiettivo di comprendere i volumi e la qualità dell'attività condivisa dai COMR pediatrici e adulti attraverso una scheda di rilevazione di alcune informazioni redatte dal COMR adulti come terminale del processo.
Le informazioni aggregate sono rivolte a definire per gruppo di Malattie Rare:

- volume di transizioni attivate, completate e non completate nel primo anno di attivazione;
- valutazione di qualità di vita di persone prese in carico nel COMR adulti dopo un anno dal completamento della transizione;
- volume di persone rientrate nel COMR pediatrico dopo aver completato la transizione;
- valutazione dei determinanti di fallimento.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Strumenti digitali e informativi a supporto di Professionisti e cittadini

L'evoluzione digitale in corso e lo sviluppo di strumenti tecnologici avanzati hanno offerto nuove opportunità per rafforzare l'efficienza e l'accessibilità al sistema sanitario, migliorando al contempo la qualità della presa in carico e la centralità del paziente. L'innovazione tecnologica costituisce, nell'ambito delle malattie rare, un elemento strategico per superare le barriere informative, geografiche e organizzative che ostacolano un'effettiva equità di accesso alle cure, alla ricerca e ai servizi di supporto.

In questa prospettiva, la Regione Lazio ha avviato una serie di interventi integrati rivolti a modernizzare l'infrastruttura informativa regionale e a potenziare i canali di comunicazione tra cittadini, professionisti e istituzioni. Tra le iniziative più rilevanti si segnalano l'attivazione di un servizio di Help Line dedicato ai pazienti rari, integrato nella Centrale Operativa 116117 di ARES 118, la realizzazione di una piattaforma digitale per l'anagrafica regionale degli studi clinici, e l'implementazione del sistema informativo SIMaRaL per l'istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare.

Questi strumenti, ciascuno con specifiche funzioni e destinatari, rispondono a un comune obiettivo: garantire un ecosistema digitale in grado di sostenere la rete regionale per le malattie rare, favorire la partecipazione attiva dei pazienti e offrire un supporto concreto ai professionisti sanitari nei processi di diagnosi, cura e gestione delle patologie rare. Le azioni intraprese si pongono in piena coerenza con gli indirizzi del Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026 e rappresentano un modello di innovazione responsabile, orientato alla prossimità, alla trasparenza e alla personalizzazione dell'assistenza.

Help Line Regionale Malattie Rare

La Centrale Operativa 116117 dell'Azienda Regionale Emergenza Sanitaria (ARES 118) ha attivato un servizio di Help Line per le malattie rare.
Il numero unico europeo 116117, attivo 24 ore su 24 e 7 giorni su 7, facilita l'accesso a cure mediche non urgenti e a servizi territoriali a bassa intensità di cura.
La Help Line Regionale Malattie Rare è costituita da una linea dedicata di informazione e contatto con i pazienti affetti da malattie rare e le loro famiglie, con l'obiettivo di garantire risposte rapide, qualificate e personalizzate a bisogni clinici, informativi e psicologici. Il servizio, accessibile anche agli utenti stranieri, si avvale di operatori formati sulle malattie rare e sui servizi sociosanitari, capaci di garantire un ascolto empatico e professionale.
L'Help Line Regionale Malattie Rare partecipa alle attività del Coordinamento Regionale ed è dotata dei collegamenti alle principali fonti informative nazionali e internazionali.

Gli obiettivi principali del servizio sono:

- fornire un punto di riferimento telefonico per i pazienti affetti da malattia rara e per i loro caregiver;
- assicurare un servizio informativo qualificato e aggiornato sulle patologie rare, sui centri di riferimento regionali e nazionali e sulle strutture specialistiche;
- erogare supporto psicologico strutturato a cura di professionisti esperti;
- promuovere l'accesso ai servizi sanitari e sociali tramite un orientamento personalizzato, inclusivo delle tutele previste;
- verificare l'effettiva presa in carico attraverso un'attività di recall telefonico;
- gestire situazioni cliniche non differibili in sinergia con i servizi territoriali di continuità assistenziale.

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

L'attivazione dell'Help Line Regionale Malattie Rare rappresenta un passo concreto verso una presa in carico più efficace, contribuendo a rafforzare l'integrazione tra rete ospedaliera, servizi territoriali e strutture specialistiche, nell'ottica di migliorare la continuità assistenziale delle persone affette da malattie rare.

L'Help Line Regionale Malattie Rare ha iniziato la sua attività nel secondo semestre del 2024 e ha registrato 377 contatti da parte di utenti affetti da malattie rare per una consulenza telefonica (52%), per l'attivazione del medico di continuità assistenziale (43%) e, nei casi più gravi, per la richiesta di intervento del Sistema di Emergenza 118 (5%). Tra le informazioni richieste figurano, anche, visite per certificazioni (45%), prescrizioni farmacologiche (16%) e altre tipologie di consulenze sanitarie.

Piattaforma Anagrafica Studi Clinici regionali

Nel quadro del rafforzamento delle attività di ricerca e innovazione in ambito sanitario, la Regione Lazio sta completando la realizzazione di una piattaforma digitale per la raccolta, la gestione e la consultazione di tutti gli studi scientifici approvati dai Comitati Etici operanti sul territorio regionale e quelli in cui le Strutture Regionali sono impegnati a livello nazionale e internazionale. Tale iniziativa assume un'importanza strategica in quanto contribuirà a migliorare la conoscenza, la trasparenza e l'accessibilità alle sperimentazioni cliniche in corso, sia da parte dei professionisti sanitari sia da parte dei pazienti e dei loro caregiver.

La piattaforma costituisce una banca dati dinamica, alimentata direttamente dai centri di ricerca e dagli enti promotori degli studi, attraverso i Comitati Etici, con un'interfaccia web user-friendly pensata per garantire la massima fruibilità delle informazioni. Essa permetterà:

- la consultazione degli studi attivi con possibilità di ricerca per patologia, trattamento, struttura coinvolta, promotore e altri criteri rilevanti utilizzando sistemi di codifica internazionali (es. ICD9-CM);
- la visualizzazione sintetica delle informazioni salienti di ogni studio, come titolo, stato dell'arruolamento, obiettivo terapeutico e contatti di riferimento;
- l'accesso differenziato per professionisti della salute e pazienti, tramite due portali dedicati.

La piattaforma è organizzata in modo di offrire informazioni ai ricercatori e agli utenti laici con sezioni dedicate e potrà contribuire a migliorare l'equità di accesso alle sperimentazioni, favorire il reclutamento di pazienti in studi clinici rilevanti e rafforzare la rete di collaborazione tra i Centri.
I professionisti hanno a disposizioni a strumenti di analisi, dashboard interattive e reportistica avanzata, a supporto delle attività cliniche e gestionali.
I pazienti, invece, avranno l'opportunità di consultare in autonomia gli studi attivi relativi alla propria condizione clinica, individuando con facilità le strutture presso cui è possibile partecipare a sperimentazioni terapeutiche o osservazionali.

Implementazione del Sistema Informativo SIMaRaL e istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare

La Regione Lazio è impegnata nel processo di aggiornamento del proprio sistema informativo dedicato alle Malattie Rare per la creazione del Registro Regionale delle Malattie Rare, sviluppato sulla interoperabilità dei sistemi informativi sanitari regionali e in coerenza con le Linee Guida nazionali.

Questa nuova piattaforma informatica costituirà uno strumento fondamentale per la raccolta sistematica dei dati sanitari, amministrativi e anagrafici relativi alle persone affette da malattie rare, con l'obiettivo di migliorare la conoscenza epidemiologica, supportare la programmazione sanitaria e contribuire al debito informativo nei confronti del Registro Nazionale delle Malattie Rare.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Un aspetto strategico del nuovo Registro è rappresentato dalla possibilità di integrare le informazioni raccolte da ogni sistema informativo regionale: Sistema Informativo Ospedaliero (SIO), Assistenza Specialistica, Emergenza Sanitaria, Farmaci e Esenzione Ticket.
Il Dipartimento di Epidemiologia del Servizio Sanitario Regionale del Lazio (DEP) avrà il compito di sviluppare e produrre il Registro, attraverso il quale predisporrà l'attività monitoraggio dei percorsi assistenziali e l'identificazione di indicatori di processo, esito e qualità, necessari per rafforzare la governance, definire la programmazione e fornire evidenze a supporto delle decisioni cliniche.

REGIONE LAZIO

MALATTIE RARE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

Allegati

Di seguito si riportano le schede e i moduli richiamati nel presente documento, che verranno trasmessi dagli Uffici regionali alle Direzioni competenti in formato editabile, al fine di facilitarne l'adozione, la personalizzazione e l'integrazione nei rispettivi contesti organizzativi.

MALATTIE RARE LAZIO

REGIONE LAZIO

Allegato 1: Scheda Malattie Rare Emergenza - SMRE

NOME: **COGNOME:**

DATA DI NASCITA: **CF:**

TEL.: **INDIRIZZO:**

MALATTIA RARA			
MMG/PLS		TEL.	
COMR E CENTRO DI RIFERIMENTO		CONTATTI REFERENTE COMR	
ANAMNESI/PROBLEMATICHE CLINICHE SPECIFICHE DA CONSIDERARE IN EMERGENZA/URGENZA			
ESAMI DIAGNOSTICI DA ESEGUIRE IN EMERGENZA			
TERAPIA DI BASE (ALLEGARE EVENTUALE DOCUMENTAZIONE)			
TERAPIA IN URGENZA (ALLEGARE EVENTUALE DOCUMENTAZIONE)			
PROBLEMI MEDICI CRONICI (INDICARE INOLTRE SE PRESENTE IPERTENSIONE, TACHI-BRADICARDIA, IPOSSIEMIA ecc E VALORI MEDI)			
MALFORMAZIONI NOTE			
EVENTUALI INDICAZIONI PER INCANNULAZIONE VENOSA			
EVENTUALI DEVICE UTILIZZATI			
SVILUPPO PSICOMOTORIO			

ALLERT (allergie, terapie e/o manovre da <u>non</u> effettuare, sintomi di allarme, etc)

DATA COMPILAZIONE:

DATA PRESUNTA PER REVISIONE DELLA SCHEDA: **Il Medico Responsabile:**

LOGO STRUTTURA	*NOME STRUTTURA* *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*

Mod. LGM R-PGEN Rev.2 18/09/2024

Allegato 2: MODULO RICHIESTA PRESTAZIONI GENETICHE

STRUTTURA INVIANTE: ..... U.O. ..... C.. DI COSTO ..... TEL. ..... FAX ..... DATA RICHIESTA/INVIO CAMPIONI	TIMBRO/FIRMA MEDICO RIFERIMENTO ..... TEL. .....

DATI PAZIENTE

COGNOME .....NOME ..... sesso **M** **F**

☐ IN GRAVIDANZA

DATA DI NASCITA ...../...../..... LUOGO DI NASCITA..... (U.M.: .....)

NAZIONE..... TEL.....

RICHIESTA CONSULENZA GENETICA **SI** **NO** Data richiesta ..... URGENTE: **SI** **NO** PER REPARTI OSPEDALE SAN CAMILLO: ☐ ENTRO 24 H ☐ A LETTO ☐ IN AMBULATORIO REGIME (DH, COD.5, PACC):	**A CARICO DELLA UOC LABORATORIO GENETICA MEDICA** Data appuntamento : ..... nome Consulente: ..... PRELIEVO PER TEST **SI** **NO**

RICHIESTA TEST GENETICO: **SI** **NO**

INDICAZIONE AL TEST GENETICO .....

NOTIZIE CLINICHE RILEVANTI .....

..... URGENTE: **SI** **NO**

MOTIVO URGENZA: .....

☐ CARIOTIPO ☐ TEST AL DEB ☐ ARRAY-CGH ☐ SNPs-ARRAY ☐ QF-PCR ☐ ALTRO.....	☐ ANALISI PER FIBROSI CISTICA I LIVELLO ☐ MICRODELEZIONE CROMOSOMA Y ☐ BRCA1/2 (SEQ+MLPA) ☐ FATTORI COAGULAZIONE ☐ ANALISI DEL GENE..... ☐ ALTRO..... ☐ HLA.....

CAMPIONI INVIATI N° ..... **DATA PRELIEVO .....**

TIPO DI CAMPIONI INVIATI (barrare la voce che interessa):

☐ SANGUE PERIFERICO (Eparina) n° provette ..... ☐ LIQUIDO AMNIOTICO n° provette .....

☐ SANGUE PERIFERICO (EDTA) n° provette ..... ☐ ALTRO (specificare) ..... n° provette.....

SPAZIO RISERVATO ALLA UOC LABORATORIO GENETICA MEDICA

DATA ARRIVO CAMPIONE/I **...../...../.....** **RICEVUTO DA .....**

ORA ARRIVO ..... **FIRMA.....**

NOME STRUTTURA
Indirizzo struttura
Telefono - Mail - PEC

LOGO STRUTTURA	*NOME STRUTTURA* *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*

Allegato 3: MODULO RITIRO REFERTI REPARTI ESTERNI	**Mod. LGM-M-54** **Rev.02** **18/09/2024**	**Redatto: RQ** **Autorizzato: DIR**

OSPEDALE : _____

CONSEGNATA DOCUMENTAZIONE: **SIGLA OPERATORE:**.....

REFERTI:

ALTRO:

RITIRATO DA COGNOME NOME: _____

DATA: _____

FIRMA: _____

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	Allegato 4: Consenso Informato soggetto adulto	ACRONIMO Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 1 di 2
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

Io sottoscritto/a

nome: _____		cognome: _____
nato/a: _____	il:___/___/_____	cittadinanza: _____
CF: _____	contatto telefonico: _____	e-mail: _____
documento [_] CI [_] PG [_] altro _____ n. _____ scadenza il:___/___/_____		

Dopo aver preso visione delle informative, **DICHIARO** quanto segue:

- di aver lette e comprese l'"*Informativa sul trattamento dei dati genetici*" e l'informativa specifica per la procedura diagnostica propostami, delle quali mi è stata consegnata copia, di aver acquisite le informazioni fornitemi e di aver avuto ampio tempo ed opportunità di porre domande ed ottenere risposte soddisfacenti dallo Specialista in Genetica Medica;
- di aver compreso che l'esecuzione dei test specificati nell'informativa è su base volontaria e che potrò ritirare questo consenso in qualsiasi momento, senza dover dare spiegazioni e senza influenzare in alcun modo la mia futura assistenza medica;
- di aver compreso che i dati personali verranno trattati secondo le normative vigenti (Regolamento UE n. 2016/679, D.Lgs n. 196/2003, con le modificazioni apportate dal D.Lgs. n. 101/2018, e del Provvedimento di Aut. Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2016, del Garante per la Protezione dei dati personali) e che potrò esercitare i miei diritti, rivolgendomi al Titolare del trattamento in ogni momento e con le modalità consentite nelle norme sopraindicate.

Conseguentemente alle mie dichiarazioni:

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** al trattamento alla raccolta e all'utilizzo dei miei dati personali, che saranno codificati ai fini di rispettare la loro riservatezza, secondo norma di legge;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** di sottopormi ad un prelievo di sangue venoso periferico [_] saliva [_] tessuto [_] altro _____ (*specificare*) necessari ad eseguire i test genetici descritti nell'informativa che mi è stata consegnata avendo compreso i rischi ed i benefici che vi sono implicati. Test genetici proposti: _____;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** alla conservazione del mio campione biologico presso _____, secondo normativa vigente e Linee Guida delle società scientifiche di riferimento, per eventuali future indagini riguardanti la patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** alla condivisione in forma anonimizzata del mio materiale biologico analizzato e relativi dati clinici genetici con altri centri di ricerca, istituti universitari o aziende ospedaliere al fine di ricevere un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione della patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia;

[_] **volere** [_] **non volere** essere informato circa i risultati dell'analisi;

[_] **volere** [_] **non volere** che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati anche [_] al mio medico curante dott./dott.ssa _____ [_] alle seguenti persone _____;

Data __/__/____ _____ _____

Firma del paziente *Timbro e firma dello specialista che ha raccolto il consenso*

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	Consenso Informato soggetto adulto	ACRONIMO Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 2 di 2
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

Inoltre in merito ad eventuali "risultati inattesi" **DICHIARO** di:

[_] volere [_] non volere essere informato di risultati secondari/incidentali, definiti secondo le piu' recenti raccomandazioni internazionali e nazionali (ACMG Secondary Findings Statement PMID: 37347242 o successivi aggiornamenti)

[_] volere [_] non volere che gli eventuali "risultati inattesi" possano essere comunicate alle seguenti persone [_] me stesso [_] al mio medico curante dott./dott.ssa _____ [_] alle seguenti persone_____;

[_] acconsento [_] non acconsento di essere contattato in futuro dal personale medico/infermieristico della _____ (nome struttura), per lettera, telefonicamente o via mail allo scopo di essere informato circa la disponibilità di nuovi test/indagini da eseguirsi ai fini della tutela della salute e/o per la raccolta di informazioni cliniche;

[_] acconsento [_] non acconsento all'utilizzo dei miei dati genetici e dei miei campioni biologici prelevati per scopi di ricerca medica, biomedica, epidemiologica, prospettica e retrospettiva che possono esulare dalla patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia in conformità all'art. 110 e 110bis del Codice in materia di protezione dei dati personali. A tale scopo, in caso di assenso, sarò chiamato a sottoscrivere uno specifico Consenso Informato.

Data __/__/____ _____ _____

Firma del paziente *Timbro e firma dello specialista che ha raccolto il consenso*

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	Allegato 5: Consenso Informato soggetto minorenne/incapace	ACRONIMO Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 1 di 2
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

Minore assistito:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ cittadinanza: _____

CF: _____ contatto telefonico: _____ e-mail: _____

Il/la/i sottoscritto/a/i in qualità di esercente/i la potestà genitoriale, legale/i rappresentante/i dell'assistito/a come sopra generalizzato.

Dati: [_] dei genitori [_] del solo genitore presente [_] del tutore [_] del curatore

Genitore 1/tutore/curatore:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ CF: _____ Tel. _____

documento: [_] CI [_] PG [_] altro _____ N. _____ scad: _____

Genitore 2/tutore/curatore:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ CF: _____ Tel. _____

documento: [_] CI [_] PG [_] altro _____ N. _____ scad: _____

Dopo aver preso visione delle informative, **DICHIARO** quanto segue:

- di aver lette e comprese l'informativa "*Informativa sul trattamento dei dati genetici*" e l'informativa specifica per la procedura diagnostica propostami, delle quali mi è stata consegnata copia, di aver acquisite le informazioni fornitemi e di aver avuto ampio tempo ed opportunità di porre domande ed ottenere risposte soddisfacenti dallo Specialista in Genetica Medica;
- di aver compreso che l'esecuzione dei test specificati nell'informativa è su base volontaria e che potrò ritirare questo consenso in qualsiasi momento, senza dover dare spiegazioni e senza influenzare in alcun modo la mia futura assistenza medica;
- di aver compreso che i dati personali verranno trattati secondo le normative vigenti (Regolamento UE n. 2016/679, D.Lgs n. 196/2003, con le modificazioni apportate dal D.Lgs. n. 101/2018, e del Provvedimento di Aut. Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2016, del Garante per la Protezione dei dati personali) e che potrò esercitare i miei diritti, rivolgendomi al Titolare del trattamento in ogni momento e con le modalità consentite nelle norme sopraindicate.

Conseguentemente alle mie dichiarazioni:

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** al trattamento alla raccolta e all'utilizzo dei miei dati personali, che saranno codificati ai fini di rispettare la loro riservatezza, secondo norma di legge;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** di sottopormi ad un prelievo di sangue venoso periferico [_] saliva [_] tessuto [_] altro [_] _____ *specificare*) necessari ad eseguire i seguenti test genetici descritti nell'informativa che mi è stata consegnata avendo compreso i rischi ed i benefici che vi sono implicati. Test genetici _____;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** alla conservazione del mio campione biologico presso _____, secondo normativa vigente e Linee Guida delle società scientifiche di riferimento per eventuali future indagini riguardanti la patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia;

[_] **acconsento** [_] **non acconsento** alla condivisione in forma anonimizzata del mio materiale biologico analizzato e relativi dati clinici genetici con altri centri di ricerca, istituti universitari o aziende ospedaliere al fine di ricevere un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione della patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia;

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	Consenso Informato soggetto minorenne/incapace	ACRONIMO Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 2 di 2
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

[_] volere [_] non volere essere informato circa i risultati dell'analisi;

[_] volere [_] non volere che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati anche [_] al mio medico curante dott./dott.ssa _____ [_] alle seguenti persone _____;

Data __/__/____ _____ _____

Firma leggibile genitore 1/tutore/curatore *Firma leggibile genitore 2/tutore/curatore*

Inoltre in merito ad eventuali "risultati inattesi" **DICHIARO** di:

[_] volere [_] non volere essere informato di risultati secondari/incidentali, definiti secondo le piu' recenti raccomandazioni internazionali e nazionali (ACMG Secondary Findings Statement PMID: 37347242 o successivi aggiornamenti)

[_] volere [_] non volere che gli eventuali "risultati inattesi" possano essere comunicate alle seguenti persone [_] me stesso [_] al mio medico curante dott./dott.ssa _____ [_] alle seguenti persone_____;

[_] acconsento [_] non acconsento di essere contattato in futuro dal personale medico/infermieristico della _____ (nome struttura), per lettera, telefonicamente o via mail allo scopo di essere informato circa la disponibilità di nuovi test/indagini da eseguirsi ai fini della tutela della salute e/o per la raccolta di informazioni cliniche;

[_] acconsento [_] non acconsento all'utilizzo dei miei dati genetici e dei miei campioni biologici prelevati per scopi di ricerca medica, biomedica, epidemiologica, prospettica e retrospettiva che possono esulare dalla patologia della quale sono affetto e/o che ricorre nella mia famiglia in conformità all'art. 110 e 110bis del Codice in materia di protezione dei dati personali. A tale scopo, in caso di assenso, sarò chiamato a sottoscrivere uno specifico Consenso Informato.

Data __/__/____ _____ _____

Firma leggibile genitore 1/tutore/curatore *Firma leggibile genitore 2/tutore/curatore*

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA IN CASO DI ASSENZA DI UN GENITORE

Il sottoscritto genitore presente, consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. n. 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false, sotto la propria responsabilità, dichiara che l'altro genitore, esercente la potestà genitoriale, è informato e condivide pienamente le scelte sopra espresse per conto del minore ma non può firmare perché assente per impedimento (lontananza o altro).

Data __/__/____ _____ _____

Firma leggibile del solo genitore presente *Timbro e firma dello specialista che ha raccolto il consenso*

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	Allegato 6: Informativa sul Trattamento dei Dati Genetici	ACRONIMO Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 1 di 4
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

Informativa per il Trattamento dei Dati Genetici e l'utilizzo dei campioni biologici

Informativa ex art. 13 e 14 del Regolamento UE 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 (Regolamento generale sulla protezione dei dati)

Egregia Signora, Egregio Signore, il Regolamento Generale sulla Protezione dei dati UE 2016/679 riconosce e disciplina il diritto alla protezione dei dati personali, nel rispetto dei Suoi diritti e libertà fondamentali e della Sua dignità personale.

Nella presente informativa sono riportate le informazioni relative al trattamento dei dati personali, particolari nonché idonei a rivelare lo stato di salute, effettuati da questa Struttura Sanitaria secondo il già citato Regolamento, per quanto riguarda i dati genetici.

[I] TITOLARITÀ DEL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI E RESPONSABILE DELLA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI

- **Titolare del trattamento** è ……(*nome struttura*) con sede in …….. *(indirizzo*) in persona del ……..(*Direttore Generale pro-tempore*), contattabile ai seguenti riferimenti: E-mail: ……. PEC: …… Tel.: ……..
- **Responsabile della Protezione dei Dati personali** (c.d. Data Protection Officer D.P.O.) ai sensi dell'art. 37 del Regolamento UE 2016/679 domiciliato per la funzione presso i medesimi Uffici e contattabile ai seguenti riferimenti: E-mail: ……. PEC: …… Tel.: …….

[II] FINALITÀ E BASE GIURIDICA DEL TRATTAMENTO

L'Azienda ……(*nome struttura*) è una azienda del Servizio Sanitario Regionale del Lazio deputata ad erogare prestazioni di prevenzione, cura e riabilitazione ed è autorizzata a trattare i Suoi dati per lo svolgimento delle funzioni istituzionali demandate alla Struttura Sanitaria stessa.

Relativamente agli aspetti inerenti al trattamento dei suoi dati genetici questo non altera la finalità del trattamento di cura nell'ambito del quale i suoi dati vengono raccolti e trattati. Rimangono pertanto valide tutte le informazioni che le sono già state fornite ai sensi di quanto previsto dall'art. 13 Regolamento Europeo 2016/619 all'inizio del suo periodo di cura.

Trattamento specifico dei Dati genetici

1. **Trattamento per finalità di diagnosi, terapia e cura**

   i Suoi dati genetici (ossia i dati personali relativi alle caratteristiche genetiche ereditarie o acquisite di una persona fisica che forniscono informazioni univoche sulla fisiologia o sulla salute di detta persona fisica e che risultano in particolare dall'analisi di un campione biologico della persona fisica in questione)

   e i Suoi campioni biologici (ossia tessuti umani e liquidi biologici da essi derivabili quali sangue, saliva, urina, cellule, incluse tutte le frazioni molecolari, quali proteine, RNA, DNA, ecc.)

   saranno trattati per finalità di tutela della salute, prevenzione, diagnosi e cura, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica e alla tutela della Sua identità genetica e per lo svolgimento dei compiti istituzionali previsti dalle disposizioni di legge al fine di tutelare la Sua salute e la Sua incolumità fisica e di tutelare la salute e l'incolumità fisica di altre persone o della collettività, per fini di sanità e igiene pubblica;

   Base giuridica:

   - articolo 9 paragrafo II lettera h) e paragrafo III del Regolamento (UE) 2016/679
   - articolo 9 paragrafo II lettera i) Regolamento (UE) 2016/679
   - articolo 9 paragrafo II lettera g) Regolamento (UE) 2016/679
   - articoli 75 e successivi ed articolo 2 septies del D. Lgs. 196/03 così come modificato dal D. Lgs. 101/18;

- Prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati, ai sensi dell'articolo 21, comma 1 del decreto legislativo 10 agosto 2018, n. 101. (Provvedimento n. 146). (19A04879) (GU Serie Generale n.176 del 29-07-2019) nello specifico le prescrizioni relative al trattamento dei dati genetici (aut. gen. n. 8/2016).

2. Trattamento per altre finalità e necessità del consenso

La informiamo inoltre che i Suoi dati genetici, derivanti dai campioni biologici prelevati, potranno essere utilizzati per le seguenti altre finalità per le quali è necessario il consenso:

a. finalità di tutela della salute di un soggetto terzo;

b. svolgimento di test genetici nell'ambito delle investigazioni difensive o per l'esercizio di un diritto in sede giudiziaria, salvo che un'espressa disposizione di legge, o un provvedimento dell'autorità giudiziaria in conformità alla legge, disponga altrimenti;

c. trattamenti effettuati mediante test genetici, compreso lo screening, a fini di ricerca o di ricongiungimento familiare.

In questi casi, all'interessato è richiesto di dichiarare se vuole conoscere o meno i risultati dell'esame o della ricerca, comprese eventuali notizie inattese che lo riguardano, qualora queste ultime rappresentino per l'interessato un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive;

d. finalità di ricerca scientifica e statistica non previste dalla legge o da altro requisito specifico di cui all'art. 9 del regolamento UE 2016/679

Base giuridica:

- articolo 9 paragrafo II lett a) del Regolamento (UE) 2016/679 (consenso)
- articoli 75 e successivi ed articolo 2 septies del D. Lgs. 196/03 così come modificato dal D. Lgs. 101/18;
- Prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati, ai sensi dell'articolo 21, comma 1 del decreto legislativo 10 agosto 2018, n. 101. (Provvedimento n. 146). (19A04879) (GU Serie Generale n.176 del 29-07-2019) nello specifico le prescrizioni relative al trattamento dei dati genetici (aut. gen. n. 8/2016).

Consenso per il trattamento dei Dati genetici e l'utilizzo dei campioni biologici

I dati genetici possono essere trattati ed i campioni biologici utilizzati unicamente per le finalità sopra menzionate (punti 1 e 2), previo specifico consenso espresso in forma scritta da parte Sua o dell'avente diritto (in caso di incapacità di intendere o di volere o di incapacità legalmente riconosciuta), revocabile in qualsiasi momento, senza che ciò comporti alcuno svantaggio o pregiudizio o sia ostativo alle cure o prestazioni sanitarie di cui ha diritto, salvo che i dati e i campioni biologici in origine o a seguito di trattamento non consentano più di identificarla.

In caso di revoca non saranno raccolti ulteriori dati che La riguardano e i campioni biologici verranno distrutti, salvo che, in origine o a seguito di trattamento il campione non possa più essere riferito a persona identificata o identificabile. La revoca non potrà avere effetto retroattivo, quindi, i dati prodotti e/o diffusi prima di tale azione non potranno essere cancellati.

Nel caso di minori il consenso va rilasciato da entrambi i genitori o da chi ne esercita la rappresentanza (ad eccezione di quei casi in cui uno dei due genitori non sia in grado di prestare il consenso).

Relativamente ai campioni biologici prelevati, La informiamo che gli stessi possono essere utilizzati per eseguire test per i quali vengono fornite informazioni complete ed accurate sulle possibili implicazioni dei risultati, anche in relazione alle notizie inattese che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati genetici.

Il consulente genetista l'aiuterà a prendere in piena autonomia le decisioni ritenute più adeguate, tenuto conto del rischio genetico, delle aspirazioni familiari e dei loro principi etico-religiosi, per realizzare il miglior adattamento alla malattia e/o al rischio di ricorrenza della malattia stessa.

[III] MODALITÀ DI TRATTAMENTO

I dati personali, quelli particolari nonché quelli idonei a rilevare lo stato di salute e quelli genetici che La riguardano saranno trattati in conformità con quanto previsto e disciplinato dal Regolamento mediante strumenti manuali, informatici e telematici, con logiche strettamente correlate alle finalità già esplicitate, in modo lecito e secondo correttezza nonché nel rispetto del principio di minimizzazione, raccolti esclusivamente per gli scopi indicati in questa informativa o previsti dalla legge, da regolamenti o dalla normativa comunitaria o, ancora, per gli scopi od il raggiungimento di finalità necessarie e indispensabili nell'esecuzione dell'attività svolta e/o richiesta.

Nello specifico sono adottate idonee cautele atte ad evitare situazioni di promiscuità derivanti dalle modalità utilizzate o dai locali prescelti, nonché l'indebita conoscenza da parte di terzi di informazioni genetiche o idonee a rivelare lo stato di salute.

I dati da Lei rilasciati all'Azienda verranno trattati esclusivamente dal personale debitamente autorizzato e istruito dal Titolare, e saranno conservati in luogo idoneo ed appropriato, tutelandone la riservatezza, nel rispetto del segreto professionale e d'ufficio. Potranno inoltre essere trattati da imprese esterne, previamente nominate quali "responsabili esterni" ai sensi dell'art. 28 del Regolamento, alle quali è affidato il compito di svolgere specifiche operazioni necessarie per garantire i servizi dell'azienda, nei limiti strettamente pertinenti alle finalità di cui sopra.

Si informa che non esiste presso l'Azienda alcun processo decisionale automatizzato, compresa la profilazione.

[IV] CONFERIMENTO DATI

Ad eccezione di eventuali obblighi di legge, il conferimento dei dati personali richiesti da parte dell'Azienda ……(*nome struttura*) è facoltativo, ma necessario al pieno raggiungimento delle finalità sopra indicate. Fatto salvo il superiore diritto alla salute dell'individuo, l'eventuale rifiuto di conferire in tutto o in parte i dati richiesti o la successiva richiesta di cancellarli potrebbe comportare per l'Azienda ……(*nome struttura*) l'impossibilità di eseguire o continuare, in tutto o in parte, l'attività richiesta o comunque inerente e/o conseguente allo svolgimento delle proprie funzioni istituzionali.

Per i casi in cui è previsto il consenso, in caso di revoca non saranno raccolti ulteriori dati che La riguardano e i campioni biologici verranno distrutti, salvo che, in origine o a seguito di trattamento il campione non possa più essere riferito a persona identificata o identificabile. La revoca non potrà avere effetto retroattivo, quindi, i dati prodotti e/o diffusi prima di tale azione non potranno essere cancellati.

[V] COMUNICAZIONE DEI DATI

I suoi dati genetici potranno essere comunicati, quando ciò risulti necessario in relazione all'erogazione della prestazione o allo svolgimento dei compiti istituzionali attribuiti all'Azienda, altri soggetti pubblici e privati nei soli casi previsti da una norma di legge o di regolamento, nel rispetto della normativa vigente oppure su Sua specifica richiesta o indicazione.

L'Azienda ……(*nome struttura*) adotta ogni mezzo idoneo a prevenire la conoscenza non autorizzata da parte di soggetti anche compresenti.

I Suoi dati in ogni caso non potranno essere oggetto di diffusione né verranno trasferiti in Paesi Terzi o organizzazioni internazionali.

Nel caso che gli esiti di test e di screening genetici, nonché i risultati delle ricerche che comportino per l'interessato un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, saranno comunicati al medesimo interessato anche nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi e, ove necessario, con un'appropriata consulenza genetica.

La informiamo inoltre che ferme restando le finalità del trattamento come sopra esplicitate, per effetto del trattamento potranno essere conosciute altre notizie inattese e/o incidentali che Le verranno comunicate solo nel rispetto della Sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi.

[VI] TEMPO DI CONSERVAZIONE DEI DATI

I dati personali, particolari ed idonei a rivelare lo stato di salute da Lei forniti e/o prodotti dall'Azienda verranno conservati per il tempo previsto dall'attuale normativa.

In particolare, i dati genetici oggetto di trattamento e i relativi campioni biologici verranno conservati per il periodo di tempo necessario allo svolgimento dei test di laboratorio nell'ambito del percorso diagnostico e per eventuali approfondimenti diagnostici successivi, o al perseguimento degli ulteriori scopi per i quali essi sono stati raccolti e successivamente utilizzati.

I tempi di conservazione dei documenti sono indicati nella delibera …… (*estremi procedura interna della struttura dove sono descritte le modalità e tempi di conservazione dei dati personali*).

[VII] I SUOI DIRITTI

In ogni momento potranno essere esercitati i diritti, secondo le modalità e le condizioni ivi indicate, previsti dagli articoli 15 (*Diritto di accesso dell'interessato*), 16 (*Diritto di rettifica*), 17 (*Diritto alla cancellazione ovvero diritto all'oblio*), 18 (*Diritto di limitazione di trattamento*), 20 (*Diritto alla portabilità dei dati*).

Per far valere i propri diritti, gli interessati potranno inviare una richiesta all'…., Titolare del trattamento, all'indirizzo della sede aziendale oppure contattando il Responsabile della protezione dei dati personali, presso l'Azienda …… (*nome struttura*) ……. (*indirizzo*), ai contatti sopra indicati.

Gli interessati che ritengono che il trattamento dei dati personali a loro riferiti effettuato dalla … avvenga in violazione di quanto previsto dal Regolamento hanno il diritto di proporre reclamo al Garante per la protezione dei dati personali, come previsto dall'art. 77 del Regolamento stesso, o di adire le opportune sedi giudiziarie (art. 79 del Regolamento).

La versione aggiornata di questa informativa è sempre rinvenibile sul sito web istituzionale ....

Autorizzato da RL ed RSGQ

LOGO STRUTTURA	**Allegato 7: Autorizzazione all'acquisizione ed all'utilizzo di materiale iconografico e di dati sulla salute a fini sanitari didattici e di pubblicazione scientifica**	**ACRONIMO** Rev. 0 del XX/XX/XXXX Pag. 1 di 1
NOME STRUTTURA *Indirizzo struttura* *Telefono - Mail - PEC*		

Minore assistito:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ cittadinanza: _____

CF: _____ contatto telefonico: _____ e-mail: _____

Il/la/i sottoscritto/a/i in qualità di esercente/i la potestà genitoriale, legale/i rappresentante/i dell'assistito/a come sopra generalizzato.

Dati: [ ] del paziente [_] dei genitori [_] del solo genitore presente [_] del tutore [_] del curatore

Genitore 1/tutore/curatore:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ CF: _____ Tel. _____

documento: [_] CI [_] PG [_] altro _____ N. _____ scad: _____

Genitore 2/tutore/curatore:

nome: _____ cognome: _____

nato/a: _____ il: ___/___/_____ CF: _____ Tel. _____

documento: [_] CI [_] PG [_] altro _____ N. _____ scad: _____

Avendo letto e compreso l'*Informativa sul Trattamento dei Dati Genetici* e le informazioni ricevute ai sensi dell'Autorizzazione generale al "Trattamento dei dati genetici" del 24 giugno 2011 [Garante P.D.P. 1822650] e del Provvedimento del 14 gennaio 2021 (Regione Veneto) "Codice di condotta per l'utilizzo di dati sulla salute a fini didattici e di pubblicazione scientifica" [Garante P.D.P. 9535354].

DICHIARO di

[_] **autorizzare** [_] **non autorizzare** l'utilizzo del materiale iconografico e dei dati di salute di mio figlio/a per la conservazione in archivi informatizzati come materiale sensibile di ausilio diagnostico presso … nel rispetto delle normative vigenti.

[_] **autorizzare** [_] **non autorizzare** l'utilizzo del materiale iconografico e dei dati di salute suddetti per la condivisione con altri professionisti per approfondimento diagnostico.

[_] **autorizzare** [_] **non autorizzare** l'utilizzo del materiale iconografico e dei dati di salute suddetti per la condivisione con altri professionisti per finalità didattiche e di ricerca, compresa l'eventuale pubblicazione scientifica in forma anonimizzata.

[_] **autorizzare** [_] **non autorizzare** l'utilizzo del materiale iconografico e dei dati di salute suddetti per la condivisione con altri professionisti per finalità didattiche e di ricerca, compresa l'eventuale presentazione a convegni, corsi di formazione, tesi di laurea, ecc. in forma anonimizzata.

Data __/__/____ _____ _____

Firma leggibile genitore 1/tutore/curatore *Firma leggibile genitore 2/tutore/curatore*

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA IN CASO DI ASSENZA DI UN GENITORE

Il sottoscritto genitore presente, consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. n. 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false, sotto la propria responsabilità, dichiara che l'altro genitore, esercente la potestà genitoriale, è informato e condivide pienamente le scelte sopra espresse per conto del minore ma non può firmare perché assente per impedimento (lontananza o altro).

Data __/__/____ _____ _____

Firma leggibile del solo genitore presente *Timbro e firma dello specialista che ha raccolto il consenso*

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Allegato 8 – Contatti dedicati alle Malattie Rare nei COMR e nelle ASL regionali

Il presente allegato raccoglie i riferimenti di contatto dei Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR) e delle Aziende Sanitarie Locali (ASL) della Regione Lazio. Le informazioni includono gli indirizzi e-mail e i numeri di telefono dedicati. Tale mappatura rappresenta uno strumento operativo, finalizzato a facilitare l'accesso ai servizi e migliorare la comunicazione tra i diversi livelli del sistema.

Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR)		
AZIENDA	**E-MAIL**	**N. TELEFONICO DEDICATO**
Policlinico Umberto I	malattierare@policlinicoumberto1.it	06.49976914
Policlinico Tor Vergata	sportellomalattierare@ptvonline.it	06.20908157
Policlinico Gemelli	sportellomalattierare@policlinicogemelli.it	06.30156591
San Camillo Forlanini	malattierare@scamilloforlanini.rm.it	06.58705500
San Giovanni Addolorata	fibrosipolmonare @hsangiovanni.roma.it	06.77051
Sant'Andrea	malattierare@ospedalesantandrea.it	06.33775833
Bambino Gesù	urpmalattierare@opbg.net	06.68594888
INMI L. Spallanzani	comr@inmi.it	06.551701
IFO Regina Elena/S. Gallicano	malattie.rare@ifo.it	06.52662291
IDI - Dermopatico Immacolata	malattierare@idi.it	06.66462010
FbF - Gemelli Isola	centroamiloidosi@fbf-isola.it	06.68136911 06.6837288
S. Carlo di Nancy	cistiteinterstiziale-scn@gvmnet.it	06.39976500
S. Eugenio / CTO - Roma 2	sportello.malattierare@aslroma2.it	06.51005506
Pertini - Roma 2	sportello.malattierare@aslroma2.it	06.51005506
Oftalmico - Roma 1	malattierare@aslroma1.it	06.77647744
S. Filippo Neri - Roma 1	malattierare@aslroma1.it	06.33063799
S. Spirito - Roma 1	malattierare@aslroma1.it	06.68352153 06.68352157 06.68352264
Campus Biomedico	malattierare@policlinicocampus.it	06.225418975
S.M. Goretti - Latina	malattierare@ausl.latina.it	0773.6553880
Ospedale Belcolle - Viterbo	malattierare.nefrologia@asl.vt.it malattierare.genetica@asl.vt.it malattierare.neurologia@asl.vt.it malattierare.reumatologia@asl.vt.it malattierare.cardiologia@asl.vt.it malattierare.ematologia@asl.vt.it	0761.338602 0761.338663 0761.339446 0761.339341 0761.339435 0761.651240
S. Camillo de Lellis - Rieti	malattierarerieti@asl.rieti.it	0746.278581
S. Spaziani - Frosinone	malattierare@aslfrosinone.it	0776.8294099 - 4032

REGIONE LAZIO

DIREZIONE REGIONALE SALUTE E INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA
AREA RETE OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

MALATTIE RARE LAZIO

Aziende Sanitarie Locali (ASL)		
AZIENDA	**E-MAIL**	**N. TELEFONICO DEDICATO**
ASL ROMA 1	malattierare@aslroma1.it	06.77647744
ASL ROMA 2	sportello.malattierare@aslroma2.it	06.51005506
ASL ROMA 3	cotd.bernocchi@aslroma3.it	06.56487034 06.56487039
ASL ROMA 4	malattierare@aslroma 4.it	06.766591294
ASL ROMA 5	coordinamentoaziendalemalattierare@aslroma5.it	06.97097569
ASL ROMA 6	malattierare@aslroma6.it	06.93272452
ASL LATINA	malattierare@ausl.latina.it	0773.6553880
ASL VITERBO	malattierare.nefrologia@asl.vt.it malattierare.genetica@asl.vt.it malattierare.neurologia@asl.vt.it malattierare.reumatologia@asl.vt.it malattierare.cardiologia@asl.vt.it malattierare.ematologia@asl.vt.it	0761.237023
ASL RIETI	malattierarerieti@asl.rieti.it	0746.278581
ASL FROSINONE	malattierare@aslfrosinone.it	0776.8294099 - 4032