

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 491 del 17 aprile 2018

Attuazione DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.L. 30/12/1992, n. 502" in materia di malattie rare ed aggiornamento della rete di assistenza per le malattie rare, anche in funzione dell'avvio dell'attività delle reti europee di riferimento per le malattie rare (ERN).

[Sanità e igiene pubblica]

Note per la trasparenza:

Viene data ulteriore attuazione alle disposizioni di cui al DPCM 12 gennaio 2017 (c.d. nuovi LEA) in materia di malattie rare e vengono aggiornati alcuni aspetti della rete di assistenza veneta per i malati rari, anche in riferimento dell'avvio dell'attività delle reti europee di riferimento per le malattie rare (ERN).

L'Assessore Luca Coletto riferisce quanto segue.

Il Decreto Ministeriale n. 279/2001 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha avviato la politica nazionale sulle malattie rare comprendente la realizzazione di una rete nazionale di monitoraggio ed assistenza dedicata specificamente a quest'area di patologie, l'erogazione di particolari benefici ai malati che ne siano affetti, la creazione del Registro nazionale e dei Registri regionali.

L'anno precedente, con DGR n. 741 del 10 marzo 2000, la Giunta Regionale aveva già istituito il Registro Regionale per le malattie rare e nell'anno 2002 con DGR n. 204 del 8 febbraio ha individuato i Presidi regionali di riferimento per gruppi di malattie rare con i compiti di definire la diagnosi e conseguentemente la certificazione di malattia rara e di predisporre il piano terapeutico-assistenziale, dando contestualmente avvio al sistema informativo regionale per le malattie rare.

Successivamente, con DGR n. 2706 del 10 settembre 2004, la Giunta Regionale ha approvato l'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento realizzando l'Area Vasta in tema di malattie rare, area dove ci si impegnava a implementare un'unica rete di assistenza, uno stesso sistema informativo e di condurre politiche condivise in tema di malattie rare.

In attuazione di quanto previsto dall'Accordo di Area Vasta, ed in seguito ad una istruttoria tecnica comune tra le quattro Amministrazioni coinvolte, con DGR n. 2046 del 3 luglio 2007 sono stati individuati i Centri Interregionali di Riferimento di Area Vasta per le malattie rare, mutuamente riconosciuti da tutte le Amministrazioni ed esteso l'uso del sistema informativo veneto anche alle altre Amministrazioni.

La Giunta Regionale, per garantire ai pazienti affetti da malattie rare l'accesso ai trattamenti essenziali disponibili, grazie ad un percorso di condivisione delle evidenze e delle esperienze con gruppi di lavoro per gruppi di patologia, ha approvato - e aggiornato nel tempo - alcune integrazioni regionali ai Livelli Essenziali di Assistenza - LEA per gruppi di patologie. Ha approvato trattamenti per le persone affette da malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico (DGR n. 740 del 24 marzo 2009, DGR n. 2135 del 16 luglio 2004), per malattie rare metaboliche (DGR n. 3135 del 20 ottobre 2009), per malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite interstiziale (DGR n. 2695 del 29 dicembre 2014). Il lavoro di integrazione di prescrizioni non sostituibili ed essenziali, anche se non ricomprese nei LEA, si è associato a quello di valutazione di prescrizioni inappropriate effettivamente avvenute, che i Centri si impegnavano a non ripetere. Il controllo a priori del prescritto attraverso il sistema informativo malattie rare, ha permesso un'ampia tutela di questi malati, tanto che attualmente quasi un prodotto erogato ogni due è compreso in questo processo di integrazione regionale, con una piena sostenibilità economica confermata anche dal sistema informativo malattie rare a posteriori, permessa dall'effettivo risparmio di prescrizioni inadeguate e conseguente riutilizzo delle risorse liberate.

Lo stesso sistema informativo ha assunto il compito di facilitare e monitorare le prescrizioni, gli approvvigionamenti e le erogazioni di tutte le tipologie di prodotti compresi nel piano di presa in carico. Ad esempio, la Giunta Regionale ha previsto un percorso specifico per i prodotti dietetici destinati alle persone con malattie metaboliche ereditarie (DGR n. 2638 del 30 dicembre 2013; circolare 30495/50.07.40/2003).

A livello nazionale, l'Accordo tra Governo, Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano del 10 maggio 2007 (rep. atti n.103/CSR) ha previsto la creazione di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali con il compito di gestire il registro regionale e/o interregionale delle malattie rare, di coordinare la rete assistenziale, di formare i professionisti ed informare i cittadini e le associazioni dei malati.

In attuazione di quanto stabilito dal suddetto Accordo, con DGR n. 2169 dell'8 agosto 2008, è stato istituito il Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto, al cui interno è stato ricollocato il Registro per le malattie rare, incardinato presso l'Azienda Ospedaliera di Padova. Compiti del Coordinamento e del Registro sono creare e mantenere il sistema informativo malattie rare e i relativi applicativi informatici, favorire lo scambio di informazioni e di documentazione, coordinare i presidi della rete, effettuare consulenza e supporto ai medici del SSN, informare i cittadini e le associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare e alla disponibilità di trattamenti, anche attraverso il servizio *help-line* malattie rare.

Successivamente, l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16 ottobre 2014 (rep atti n. 140/CSR) ha definito la programmazione nazionale sulle malattie rare, confermando a livello nazionale alcune delle policy già attuate dalla Regione Veneto.

Più recentemente è intervenuto l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sulla "Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari" del 22 gennaio 2015 (rep atti n. 4/CSR) con il compito di rafforzare l'attività, migliorare la sua qualità e rendere progressivamente omogenea la risposta ai pazienti delle reti per le malattie rare definendo prestazioni tariffabili che permettano la relazione tra Centri di riferimento, altri ospedali e servizi territoriali utilizzando tecnologie della comunicazione e dell'informazione (teleconsulto, telecooperazione, telesorveglianza e presa in carico a distanza).

Recependo il citato accordo n. 140/CSR/2014 ed aggiornando e integrando la rete di assistenza già in atto, con DGR n. 763 del 14 maggio 2015, sono stati accreditati i nuovi Centri interregionali di riferimento per le malattie rare di Area Vasta. I nuovi Centri di riferimento sono tutti definiti come Unità funzionali che comprendono al proprio interno più Unità Operative, per rispondere in modo integrato ai bisogni multidisciplinari delle persone affette da malattia rara. Al fine di favorire questo approccio integrato e multidisciplinare al paziente con malattia rara, si sono previsti alcuni strumenti innovativi quali:

- l'uso di un'informazione comune sul paziente, gestita dal sistema informativo malattie rare e utile per attivare in tempo reale il coinvolgimento, nel processo diagnostico o nella presa in carico, di altri professionisti operanti nelle altre Unità operative parte del Centro stesso o negli altri servizi o strutture sanitarie regionali sia ospedaliere che territoriali
- l'organizzazione assistenziale intra-ospedaliera dei Centri di riferimento come una "piastra o piattaforma per malattie rare", luogo fisico comune dove i vari professionisti delle Unità Operative coinvolte sono co-presenti, facilitando le integrazioni tra azioni e saperi e permettendo realmente l'attuazione del principio di centralità del paziente
- la sperimentazione dei budget dei Centri di riferimento secondo il principio del percorso assistenziale e non secondo quello di prestazione erogata per Unità Operativa.

Tutti questi principi sono fondanti anche delle politiche europee sul tema e delle recentemente istituite reti di riferimento europee (ERN). La Direttiva del Parlamento europeo e del Consiglio n. 24 del 9 marzo 2011 riguardante l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera ha previsto la creazione delle reti di riferimento europee (ERN) per le malattie rare.

L'applicazione tecnica di tale Direttiva ha richiesto la creazione di due gruppi di esperti, delegati di ciascun Paese costituente l'Unione Europea (il *Cross Border Expert Group* e il *Cross Border Committee*), che hanno avuto il ruolo di definire, con gli Atti delegati e gli Atti di esecuzione, i criteri per selezionare i Centri parti delle reti e le singole reti ERN, globalmente considerate. Al termine di questi processi, i criteri sono stati definiti con Decisione delegata della Commissione e Decisione di esecuzione, il 10 marzo 2014.

Per la loro selezione è stato definito a livello europeo un primo processo di selezione a livello nazionale, operato nel nostro Paese dall'Organismo nazionale di coordinamento e monitoraggio per la partecipazione dei Centri italiani alle ERN, istituito nel luglio 2015 presso il Ministero della Salute. Sono stati ufficialmente comunicati al Ministero della Salute i prestatori di assistenza sanitaria (*health care providers - HCP*) parte della rete regionale malattie rare rispondenti ai criteri definiti a livello europeo e nazionale per la candidabilità alle reti europee di riferimento (Decreto del Direttore Generale dell'Area Sanità e Sociale n. 32 del 7 aprile 2016). Nel dicembre 2016 è avvenuta la definitiva approvazione delle reti ERN da parte del *Board of Member States*, costituito da rappresentanti nominati di tutti i Paesi europei. La Regione Veneto è la regione italiana con maggior numero di Centri di riferimento selezionati come *full member* attivi in 19 ERN su 24 approvate. L'Azienda Ospedaliera di Padova costituisce il presidio che partecipa al più alto numero di ERN tra tutti i più grandi ospedali italiani ed europei.

A testimoniare ancora di più l'eccellenza della Regione Veneto nel contesto europeo, essa, attraverso l'attività del Coordinamento Regionale Malattie Rare, è stata incaricata dalla Commissione Europea di gestire come co-leader il *Work*

Package 5 "Steering, maintaining and encourage the adoption of orpha-codes across Member States" della *Joint Action* europea sulle malattie rare 2015-2018. Tale attività è stata approvata con DGR n. 2264 del 30 dicembre 2016.

Altro ambito in cui si è sviluppata l'azione della Regione Veneto per le persone con malattia rara, è la definizione di percorsi assistenziali tra Centri di riferimento, restante rete ospedaliera e altri servizi territoriali. Con DGR n. 2095 del 7 dicembre 2011, la Giunta Regionale ha approvato il percorso assistenziale delle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) il quale dispone, tra le altre azioni, di garantire la fornitura di adeguati comunicatori a tali pazienti quando necessario. Con Decreti del Dirigente del Coordinamento Regionale Acquisti in sanità n. 60 del 20 novembre 2013 e n. 61 del 21 novembre 2013 è stata aggiudicata la prima gara centralizzata per la fornitura di comunicatori ad alto costo e con decreto n. 31 del 25 ottobre 2016 la seconda gara, attualmente vigente; con note prot. 570578 del 31 dicembre 2013 e prot. 169405 del 16 aprile 2014 è stato definito il percorso regionale di prescrizione-fornitura-collaudo-follow-up e rimborso di tali comunicatori.

Con DGR n. 1308 del 23 luglio 2013 la Regione Veneto ha approvato il "Progetto di esecuzione dello screening neonatale allargato - Modello organizzativo" con inizio di attività a far data dal 1 gennaio 2014 articolandone l'attività tra le due strutture di riferimento individuate presso l'Azienda Ospedaliera di Padova e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. Le due strutture sono parte della rete regionale malattie rare, accreditate come Centri di riferimento per le malattie metaboliche ereditarie sin dal 2002.

Con Decreto del Direttore Generale Area Sanità e Sociale n. 15 del 1 marzo 2016, è stato definito il percorso regionale per la somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per le persone affette da malattia rara.

Si deve ora rappresentare che il 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 D. L. 30.12.1992, n. 502" ha definito i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA); sono state introdotte delle novità in ambito di malattie rare in termini di: aggiornamento della lista di malattie che danno diritto all'esenzione, nuovi diritti per le persone con malattia rara in ambito di protesi e ausili, prescrivibilità di indagini genetiche diagnostiche e l'avvio di tre screening neonatali (metabolico allargato, ipoacusia e cataratta congenita).

In attuazione del suddetto Decreto, con DGR 1522 del 25 settembre 2017 la Regione Veneto ha recentemente provveduto ad aggiornare la rete dei Centri di riferimento della rete veneta e di area vasta per le malattie rare e a dare indicazioni operative per l'attuazione dei contenuti dell'allegato 7 del suddetto Decreto.

Da quanto finora espresso si evince, in sintesi, che il sistema veneto per l'assistenza alle persone con malattia rara si è sviluppato nel tempo basandosi sui seguenti strumenti principali:

1. una rete di Centri di riferimento per ampi gruppi di patologie, strutturati come Unità funzionali ciascuna comprendente più Unità Operative, concentrate in pochi ospedali, selezionati in base a dati oggettivi di attività. A questi Centri sono stati affidati compiti di formulare una diagnosi definitiva e prescrivere i piani di presa in carico;
2. un collegamento costante tra Centri di riferimento e restante rete dei servizi ospedalieri e territoriali della Regione, a cui sono demandati importanti compiti di attuazione di parte di quanto prescritto dai Centri, oltre che di sistema di riferimento in caso di primo sospetto di malattia rara;
3. un sistema oggettivo, trasparente e completamente monitorato di integrazioni regionali rispetto a quanto previsto dai LEA, congiunto ad uno stretto controllo a priori della appropriatezza prescrittiva;
4. un sistema informativo e relativi applicativi informatici, che rendono possibile la gestione del paziente congiunta e in tempo reale tra i vari attori del sistema, indipendentemente dal setting assistenziale e dal luogo fisico dove si trova il paziente;
5. un Coordinamento regionale per le malattie rare, comprendente il registro regionale delle malattie rare e il Centro Informazioni (*help-line*) per le malattie rare, creatore e gestore del sistema informativo, che garantisce il governo centrale del sistema e la costante interazione, supporto e monitoraggio dell'attività dei servizi e della presa in carico dei pazienti.

La buona qualità di quanto messo in atto è dimostrata da:

- la stanzialità dei malati rari che nel 95% dei casi sono diagnosticati e continuano la loro presa in carico solo nella rete regionale di assistenza di malattie rare, che peraltro attrae per il 22% pazienti da altre Regioni;
- il successo dei Centri veneti nella partecipazione come *full member* alle reti europee di riferimento, essendo la nostra Regione quella con maggiori partecipazioni alle reti europee;
- la partecipazione della Regione Veneto come *co-leader* del WP5 dell'azione congiunta europea sulle malattie rare (*RD-Action*), unica Regione in Europa ad assumere tale ruolo.

Tutto ciò premesso, è necessario ora proseguire nelle azioni intraprese al fine di:

- rafforzare gli aspetti di qualità del sistema in atto, correggere distorsioni comunque presenti e coprire carenze evidenziate nel tempo anche per aspetti già predisposti;
- rispondere alle nuove opportunità e ai nuovi obblighi derivanti dalle recenti evoluzioni normative di contesto sul tema, in particolare derivanti da:
 - a. l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sulla "Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari" del 22 gennaio 2015 (rep atti 4/CSR);
 - b. la realizzazione e l'avvio delle reti europee di riferimento (ERN) e la partecipazione massiva dei Centri veneti ad esse;
 - c. il DPCM 12 gennaio 2017 in tema di malattie rare, riguardanti:
- il nuovo elenco di malattie rare, il suo legame con la classificazione internazionale *Orphanet* basata sui codici ORPHA, e il transito di malattie dagli elenchi delle condizioni cronico-invalidanti a rare e viceversa;
- la disponibilità di nuovi prodotti, quali presidi avanzati e protesi e ausili innovativi, per specifici gruppi di malattie rare;
- la possibilità per le persone con sospetta malattia rara o diagnosi clinica di malattia rara di accedere a diagnosi genetiche complesse ed innovative, purché riferite a sospetti geni causativi e prescritte in base ad una specifica indicazione clinica dai Centri di riferimento;
- gli screening neonatali per la sordità/ipoacusia congenita, cataratta congenita e malattie metaboliche ereditarie.

Per quanto finora espresso si propone di confermare l'incarico al Registro Malattie Rare del Veneto, presso il Coordinamento regionale Malattie Rare, di esplicitare ed aggiornare nel tempo il contenuto di dettaglio delle entità nosologiche dell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, in relazione ad eventuali modifiche e aggiornamenti predisposti nelle successive *releases* della classificazione di malattie rare di riferimento europea *Orphanet*, basata sui codici ORPHA, e di sviluppare e mantenere in tal senso aggiornato il sistema informativo malattie rare, strumento mandatoriamente utilizzato dalla rete veneta per malattie rare per la gestione dei pazienti e base per la valutazione delle performance della rete di assistenza.

Inoltre, si rende opportuno:

- implementare sistemi di interoperabilità automatica tra l'Anagrafe sanitaria regionale e il sistema informativo malattie rare in modo di avere un completo allineamento dei due sistemi sia per gli aspetti concernenti l'anagrafe degli assistiti e dei residenti sia per gli aspetti attinenti le nuove esenzioni per malattia rara;
- sperimentare e portare a regime nel corso di un triennio in tutte le strutture ospedaliere venete in cui insistono i Centri di riferimento selezionati come *full member* di ERN l'organizzazione per essi come una "Piastra o piattaforma malattie rare", luogo fisico dove si concentrano le attività ambulatoriali dei Centri con le modalità già definite dalla DGR n. 763/2015 e sviluppare per l'attività degli stessi Centri a partire dall'esistente un apposito sistema di gestione complessiva delle prenotazioni, al fine di evitare code d'attesa e facilitare i percorsi dei pazienti che possono essere diagnosticati e presi in carico solo da questi Centri;
- sperimentare le prestazioni di *e-health* per malati rari, nelle modalità e per le tipologie di attività già indicate nell'Accordo tra Governo, Regioni e PPAA del 22 gennaio 2015 (Rep. Atti n. 4/CSR), a partire dai Centri di riferimento che godono dell'organizzazione del tipo "Piastra o piattaforma malattie rare" di cui al punto precedente;
- sviluppare i percorsi di presa in carico, che permettono la continuità delle azioni cliniche tra Centri di riferimento e restanti reti di assistenza più prossime al luogo di vita del malato raro, sia nella loro componente ospedaliera che in quella territoriale, anche grazie alla condivisione dell'informazione sulla diagnosi clinica ed eventualmente genetica, sulla condizione clinica e sul piano di presa in carico contenuta nel sistema informativo malattie rare;
- dare incarico al Coordinamento Malattie Rare regionale di sviluppare l'attività di indirizzo, supervisione e controllo della rete dei Centri di riferimento veneti parte delle ERN, al fine di rendere omogenei l'organizzazione e gli strumenti utilizzati, di agevolare i collegamenti tra essi e le restanti strutture e servizi sanitari regionali che concorrono nella presa in carico del paziente ed infine di garantire lo stretto e coerente legame tra l'attività svolta dai Centri e la programmazione strategica e tattica regionale;
- prevedere che la prescrizione e l'erogazione di farmaci per le persone con malattie rare siano gestite attraverso il sistema informativo malattie rare, fatta salva la necessità di compilazione del Registro AIFA e/o la compilazione dei sistemi di prescrizione regionali qualora previsti. In particolar modo, per quanto concerne i farmaci ad alto costo, il sistema dovrà attivare sistemi specifici di verifica e controllo tramite la predisposizione di moduli di prescrizione ed erogazione su modello dei registri AIFA - predisposti da appositi gruppi di lavoro di specialisti per materia e validati dalla Commissione Terapeutica Regionale sul Farmaco - a garanzia del rispetto delle condizioni di rimborsabilità definite a livello nazionale;
- integrare il sistema informativo malattie rare con la piattaforma regionale per la prescrizione e l'erogazione di assistenza protesica relativa ai presidi, ausili e protesi avanzate previsti dal DPCM 12 gennaio 2017 attraverso modalità condivise tra il Coordinamento malattie rare e la Direzione Farmaceutico, Protesica, Dispositivi Medici (istituita con DGR n. 3 del 5 gennaio 2018 con soppressione dell'U.O. Farmaceutico, protesica, dispositivi medici),

controllando a priori l'appropriatezza prescrittiva con la finalità principale di garantire i diritti del malato e contestualmente la sostenibilità economica del sistema;

- fornire elaborazioni periodiche per Azienda Sanitaria dei farmaci *off label* e di fascia C e di tutti i restanti prodotti diversi dai farmaci autorizzati e acquistati;
- fornire un tracciato periodico delle informazioni contenute nel Registro Malattie Rare, secondo modalità da concordare con Azienda Zero, così da sviluppare la massima integrazione ed interoperabilità tra il sistema informativo regionale malattie rare ed i flussi informativi regionali correnti;
- sviluppare la massima integrazione ed interoperabilità tra il sistema informativo regionale malattie rare ed i flussi informativi regionali correnti, e di sperimentare l'utilizzo dei codici ORPHA come informazione aggiuntiva nelle SDO regionali e nel fascicolo sanitario elettronico (FSE);
- permettere l'accesso alla diagnostica genetica, così come previsto dal DPCM 12 gennaio 2017, nel caso di sospetto diagnostico o di diagnosi clinica di malattia rara, solo su prescrizione dei Centri di riferimento per malattie rare, secondo procedure predefinite e comprese nel sistema informativo malattie rare, una volta emanato il decreto di cui all'art. 64, comma 2, del DPCM 12 gennaio 2017; nelle more del citato decreto permangono le disposizioni attualmente vigenti;
- di implementare e portare a regime lo screening neonatale per la sordità precoce, come previsto dal DPCM 12.01.2017;
- definire i contenuti, le procedure e l'organizzazione ed implementare lo screening neonatale per la cataratta congenita, come previsto dal DPCM 12.01.2017;
- continuare le attività di screening neonatale allargato delle malattie metaboliche congenite già previste dalla DGR 1308/2013, operando una progressiva omogeneizzazione delle azioni intraprese e delle procedure seguite nei due Centri di screening di Padova e Verona;
- attribuire al Coordinamento malattie rare la funzione di coordinamento delle attività degli screening neonatali previsti dal DPCM 12.01.2017, anche con i compiti di predisporre e di implementare il sistema informativo che congiunge le informazioni sui nati, generato dal Registro nascita con quelle del Registro malattie rare, permettendo così le valutazioni di impatto nella popolazione veneta (esempio: sensibilità, specificità, valori predittivi) delle procedure intraprese e di rapportarsi con il Coordinamento nazionale;

Si dà atto che quanto disposto con il presente provvedimento non comporta spese a carico del bilancio regionale.

Il relatore conclude la propria relazione e propone all'approvazione della Giunta regionale il seguente provvedimento.

LA GIUNTA REGIONALE

UDITO il relatore, il quale dà atto che la struttura competente ha attestato l'avvenuta regolare istruttoria della pratica, anche in ordine alla compatibilità con la vigente legislazione statale e regionale, e che successivamente alla definizione di detta istruttoria non sono pervenute osservazioni in grado di pregiudicare l'approvazione del presente atto;

Visto il Piano Socio Sanitario Regionale 2012-2016 approvata con l.r. 23/2012 e prorogato con l.r. 19/2016, art. 24;

Visto il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del D. L. 30.12.1992, n. 502";

Visto l'art. 2 co. 2 lett. o) della legge regionale n. 54 del 31 dicembre 2012;

delibera

1. di approvare le disposizioni ed i principi contenuti in premessa non richiamati espressamente nel presente dispositivo;
2. di confermare l'incarico al Registro malattie rare del Veneto, presso il Coordinamento Regionale malattie rare di esplicitare ed aggiornare nel tempo il contenuto di dettaglio delle entità nosologiche dell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, in relazione ad eventuali modifiche e aggiornamenti predisposti nelle successive *releases* della classificazione di malattie rare di riferimento europea *Orphanet*, basata sui codici ORPHA, e di sviluppare e mantenere in tal senso aggiornato il sistema informativo malattie rare, strumento mandatoriamente utilizzato dalla rete veneta per malattie rare per la gestione dei pazienti e base per la valutazione delle performance della rete di assistenza;
3. di incaricare il Direttore della Direzione Programmazione Sanitaria - LEA a procedere con propri atti alle eventuali revisioni tecniche che si rendessero necessarie rispetto ai contenuti dell'allegato A della DGR 1522 del 25.09.2017;
4. di implementare sistemi di interoperabilità automatica per l'allineamento del sistema informativo malattie rare con l'Anagrafe sanitaria regionale con le informazioni delle nuove esenzioni per malattia rara a partire dai dati contenuti nel sistema informativo malattie rare rendendo tali sistemi del tutto interoperabili;
5. di sperimentare e portare a regime nel corso di un triennio in tutte le strutture ospedaliere venete in cui insistono i Centri di riferimento selezionati come *full member* di ERN l'organizzazione per essi come una "Piastra o Piattaforma malattie rare", luogo fisico dove si concentrano le attività ambulatoriali dei Centri con le modalità già definite dalla

- DGR n. 763/2015 e sviluppare per l'attività degli stessi Centri a partire dall'esistente un apposito sistema di gestione complessiva delle prenotazioni, al fine di evitare insostenibili code d'attesa di pazienti che possono essere diagnosticati e presi in carico solo da questi Centri;
6. di sperimentare le prestazioni di *e-health* per malati rari, nelle modalità e per le tipologie di attività già indicate nell'Accordo tra Governo, Regioni e PPAA del 22 gennaio 2015 (Rep. Atti 4/CSR), a partire dai Centri di riferimento che godono dell'organizzazione a Piattaforme malattie rare di cui al punto precedente;
 7. di sviluppare i percorsi di presa in carico, che permettono la continuità delle azioni cliniche tra Centri di riferimento e restanti reti di assistenza più prossime al luogo di vita del malato raro, sia nella loro componente ospedaliera che in quella territoriale, anche grazie alla condivisione dell'informazione sulla diagnosi clinica ed eventualmente genetica, sulla condizione clinica e sul piano di presa in carico contenuta nel sistema informativo malattie rare;
 8. di dare incarico al Coordinamento malattie rare regionale di sviluppare l'attività di indirizzo, supervisione e controllo della rete dei Centri di riferimento veneti parte delle ERN, al fine di rendere omogenei l'organizzazione e gli strumenti utilizzati, di agevolare i collegamenti tra essi e le restanti strutture e servizi sanitari regionali che concorrono nella presa in carico del paziente ed infine di garantire lo stretto e coerente legame tra l'attività svolta dai Centri e la programmazione strategica e tattica regionale;
 9. di prevedere che la prescrizione e l'erogazione di farmaci per le persone con malattie rare siano gestite attraverso il sistema informativo malattie rare, fatta salva la necessità di compilazione del Registro AIFA e/o la compilazione dei sistemi di prescrizione regionali qualora previsti. In particolar modo, per quanto concerne i farmaci ad alto costo, il sistema dovrà attivare sistemi specifici di verifica e controllo tramite la predisposizione di moduli di prescrizione ed erogazione su modello dei registri AIFA - predisposti da appositi gruppi di lavoro di specialisti per materia e validati dalla Commissione Terapeutica Regionale sul Farmaco - a garanzia del rispetto delle condizioni di rimborsabilità definite a livello nazionale;
 10. di integrare il sistema informativo malattie rare con la piattaforma regionale per la prescrizione e l'erogazione di assistenza protesica relativa ai presidi, ausili e protesi avanzate previsti dal DPCM 12 gennaio 2017 attraverso modalità condivise tra il Coordinamento malattie rare e la Direzione Farmaceutico, Protesica, Dispositivi Medici (istituita con DGR n. 3 del 5 gennaio 2018 con soppressione dell'U.O. Farmaceutico, protesica, dispositivi medici), controllando a priori l'appropriatezza prescrittiva con la finalità principale di garantire i diritti del malato e contestualmente la sostenibilità economica del sistema;
 11. di fornire elaborazioni periodiche per Azienda Sanitaria dei farmaci *off label* e di fascia C e di tutti i restanti prodotti diversi dai farmaci autorizzati e acquistati;
 12. di fornire un tracciato periodico delle informazioni contenute nel Registro Malattie Rare, secondo modalità da concordare con Azienda Zero, così da sviluppare la massima integrazione ed interoperabilità tra il sistema informativo regionale malattie rare ed i flussi informativi regionali correnti;
 13. di sviluppare la massima integrazione ed interoperabilità tra il sistema informativo regionale malattie rare ed i flussi informativi regionali correnti, e di sperimentare l'utilizzo dei codici ORPHA come informazione aggiuntiva nelle SDO regionali e nel fascicolo sanitario elettronico (FSE);
 14. di permettere l'accesso alla diagnostica genetica, così come previsto dal DPCM 12 gennaio 2017, nel caso di sospetto diagnostico o di diagnosi clinica di malattia rara, solo su prescrizione dei Centri di riferimento per malattie rare, secondo procedure predefinite e comprese nel sistema informativo malattie rare una volta emanato il decreto di cui all'art. 64, comma 2, del DPCM 12 gennaio 2017; nelle more del citato decreto permangono le disposizioni attualmente vigenti;
 15. di implementare e portare a regime lo screening neonatale per la sordità congenita, come previsto dal DPCM 12.01.2017;
 16. di definire i contenuti, le procedure e l'organizzazione ed implementare lo screening neonatale per la cataratta congenita;
 17. di continuare le attività di screening neonatale allargato delle malattie metaboliche ereditarie già previste dalla DGR 1308/2013, operando una progressiva omogeneizzazione delle azioni intraprese e delle procedure seguite nei due Centri di screening di Padova e Verona;
 18. di attribuire al Coordinamento malattie rare la funzione di coordinamento delle attività degli screening neonatali di cui al DPCM 12.01.2017, anche con il compito di predisporre e di implementare il sistema informativo che congiunge le informazioni sui nati, generato dal Registro nascita con quelle del Registro malattie rare, permettendo così le valutazioni di impatto nella popolazione veneta (esempio: sensibilità, specificità, valori predittivi) delle procedure intraprese e di rapportarsi con il Coordinamento nazionale;
 19. di dare atto che la presente deliberazione non comporta spesa a carico del bilancio regionale;
 20. la Direzione Programmazione Sanitaria - LEA è incaricata dell'esecuzione del presente atto;
 21. di pubblicare la presente deliberazione nel Bollettino Ufficiale della Regione.