

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Dato atto che con delibera 1235 del 22.09.1999 il Consiglio regionale ha adottato il Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999 - 2002;

Rilevato che tale documento, anche in riferimento agli indirizzi generali fissati dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000, traccia le direttrici di programmazione e riorganizzazione dei servizi sanitari, ponendo quale priorità la riorganizzazione del Servizio sanitario regionale secondo un modello di reti integrate di servizi, orientate per settori di attività a livello regionale, aziendale e di singolo servizio e definendo un livello di programmazione regionale per i servizi a valenza sovra-aziendale, quali i programmi per la cura delle malattie rare;

Dato atto:

- che per quanto attiene alle tipologie di prestazioni assistenziali caratterizzate da bassi volumi di attività o da tecnologie elevate il modello organizzativo di rete clinica integrata scelto dal Piano sanitario regionale è il modello Hub and Spoke, il quale prevede la concentrazione della produzione dell'assistenza di maggiore complessità in centri di eccellenza (Hub) e l'organizzazione del sistema di invio da centri periferici funzionalmente sotto ordinati (Spoke), i quali ultimi garantiscono direttamente le prestazioni che si collocano al di sotto della soglia di complessità per essi specificamente prevista;
- che con propria deliberazione n. 556 dell'1 marzo 2000 si è proceduto all'approvazione del documento attuativo di Piano sanitario regionale contenente le linee-guida per la ridefinizione del ruolo della rete ospedaliera regionale, il quale disciplina, tra l'altro, le aree di attività di livello regionale Hub and Spoke, tra le quali si collocano le funzioni finalizzate alla cura delle malattie rare;
- che con propria successiva deliberazione n. 1267 del 22 luglio 2002 si è provveduto ad approvare le linee-guida specifiche per l'organizzazione di alcune delle attività di rilievo regionale Hub and Spoke, tra le quali quelle inerenti le malattie rare;

Richiamato il punto 2) del dispositivo della citata deliberazione n. 556/2000, con il quale viene sottolineato il compito dell'Assessorato Politiche per la Salute di provvedere, attraverso l'emanazione di apposite ulteriori linee-guida, a formulare le indicazioni necessarie relative all'organizzazione

delle singole funzioni specialistiche ospedaliere di rilievo regionale;

Considerato che in Regione Emilia-Romagna vengono seguiti più di 300 pazienti affetti da emoglobinopatie (talassemia major - talassemia intermedia - microdrepanocitosi), e che il loro numero potrebbe crescere in relazione alla sempre più consistente numerosità di immigrati provenienti da aree ad alto rischio epidemiologico;

Considerato pertanto necessario - per quanto sopra esposto - provvedere all'organizzazione della rete per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle emoglobinopatie secondo il modello Hub and Spoke;

Individuata una rete di strutture in possesso delle competenze necessarie per essere qualificate rispettivamente quali centri Satellite e centri Spoke della rete per la Talassemia;

Ritenuto che le funzioni di coordinamento della rete debbano essere attribuite ad uno specifico Centro al quale spetta il compito di collaborare con gli Spoke per individuare le esigenze complessive, organizzative, procedurali e tecnologiche nell'ambito delle singole realtà della rete regionale;

Considerato che a livello regionale è stato elaborato un documento relativo alla "Organizzazione della rete regionale per le emoglobinopatie congenite", nel quale si identificano il Centro Hub, i centri Spoke e i centri Satellite, nonché le loro rispettive competenze;

Dato atto del parere di regolarità amministrativa del presente atto espresso dal Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali, Dr. Leonida Grisendi, ai sensi dell'art. 37, quarto comma, della L.R. n. 43/2001 e della deliberazione della Giunta regionale n. 447/2003;

Su proposta dell'Assessore alle Politiche per la Salute;

A voti unanimi e palesi

D e l i b e r a

1. di approvare per le motivazioni in premessa indicate, che si intendono qui integralmente richiamate, il documento "Organizzazione della rete regionale per le emoglobinopatie congenite", parte integrante e sostanziale del presente atto;
2. di individuare il centro Hub, i centri Spoke e i centri Satellite della rete regionale per le emoglobinopatie congenite così come sotto descritto:

Centro Hub:

- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara

Centri Spoke:

- Azienda USL di Piacenza
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- Azienda USL di Cesena
- Azienda USL di Ravenna
- Azienda USL di Rimini

3. di pubblicare il presente atto nel Bollettino Ufficiale della Regione.

ORGANIZZAZIONE DELLA RETE REGIONALE PER LE ANEMIE EREDITARIE

Premessa

Tra le anemie ereditarie il gruppo di patologie più rappresentate in regione Emilia-Romagna sono le talassemie.

Le talassemie rappresentano un gruppo di disordini ereditari legati alla ridotta od assente produzione delle catene globiniche. Come risultato, i globuli rossi dei soggetti affetti sono caratterizzati da un ridotto contenuto di emoglobina (ipocromia) e da piccole dimensioni (microcitosi).

Le talassemie sono determinate da più di 300 alterazioni diverse del DNA, si tratta soprattutto di mutazioni puntiformi nelle talassemie di tipo β e di delezioni in quelle di tipo α .

Si tratta di affezioni estremamente frequenti nel bacino del Mediterraneo, nel Medio Oriente, in Asia sud orientale ed in Africa settentrionale.

Nel nostro paese la frequenza dello stato di portatore varia da un minimo di 0,8% nelle regioni centrali a un massimo del 12% in Sardegna e nel Delta Padano.

La trasmissione ereditaria avviene secondo la modalità autosomica recessiva.

Sotto il profilo clinico si distinguono 3 condizioni: il portatore sano, la talassemia major e la forma intermedia.

L'anemia falciforme o drepanocitosi è una malattia emolitica cronica caratterizzata dalla presenza della emoglobina S. La malattia si eredita con modalità autosomica recessiva e può presentarsi in forma omozigote ($\beta^S \beta^S$) o in doppia eterozigoti con la β -talassemia ($\beta^S \beta^{th}$) o con altre emoglobinopatie. Le forme più frequenti sono la microdrepanocitosi e la forma omozigote, mentre le più rare sono le doppie eterozigoti con altre emoglobinopatie.

Epidemiologia

Nel nostro Paese le frequenze più elevate (5-15%) per talassemia si riscontrano in Sardegna, zone costiere del meridione e delta del Po. Le immigrazioni hanno reso significativa la prevalenza anche nelle zone industrializzate del Nord Italia.

Il numero dei pazienti affetti da malattia drepanocitica, nell'anno 2000, era di circa 700. Il numero, tuttavia, è destinato a cambiare in seguito alla immigrazione dalle aree ad alta prevalenza per anemia falciforme.

Attualmente nella regione Emilia-Romagna vengono seguiti oltre 300 pazienti affetti da emoglobinopatie; si tratta prevalentemente di pazienti con β -talassemia major ed in minor misura di pazienti con talassemia intermedia e microdrepanocitosi.

Una stima più precisa dei dati sarà possibile nel momento in cui verrà istituito un registro regionale.

Prevenzione

Nonostante il numero dei pazienti sia attualmente esiguo è necessario per il futuro tenere conto della consistente numerosità di immigrati, presenti nella nostra Regione, provenienti da aree ad alto rischio.

Attualmente l'attività di prevenzione viene svolta solo in alcune aree, di conseguenza bisognerà prevedere un intervento capillare che dovrà essere attivato dalle Aziende Sanitarie Locali con finalità educative-informative, rivolto agli operatori sanitari ed alla popolazione in generale.

Una funzione di supporto allo svolgimento di tale attività potrà essere fornita dalle diverse articolazioni di seguito descritte.

Un resoconto delle attività svolte dalla Aziende Sanitarie Locali nel campo della prevenzione di queste patologie dovrà essere inviata, annualmente, al Responsabile del centro Hub regionale.

Le associazioni di utenti

Come spesso avviene per le malattie rare, le associazioni di utenti giocano un ruolo rilevante nella partecipazione alla gestione della malattia. La cooperazione con le associazioni rientra tra i compiti dei medici che ai vari livelli si occupano di anemie ereditarie.

Strutture della rete

Per l'assistenza ai pazienti sono stati individuati 3 livelli:

- Unità Operative distribuite sul territorio regionale (Unità Satelliti)
- Centri Spoke
- Centri Hub

che svolgeranno funzioni diverse in rapporto al numero dei pazienti seguiti, alla specificità e globalità assistenziale.

Con il termine *Unità Satellite* viene definita la struttura ospedaliera che svolge compiti assistenziali di I livello per i pazienti affetti da anemie ereditarie. Con questa dizione vengono pertanto identificate tutte le strutture in grado di fornire l'assistenza di base distribuita sul territorio che, pur non essendo centri né Hub né Spoke, svolgono la loro attività in stretta relazione con la rete regionale.

1. Funzioni della Unità Satellite

- Counselling di primo livello ai pazienti e alle famiglie;
- Collaborazione con le Aziende Sanitarie locali, per i programmi di prevenzione ed educazione sanitaria sul tema specifico delle anemie ereditarie;
- Assistenza alla terapia trasfusionale, chelante ed altri trattamenti specifici in stretta collaborazione con i Centro Spoke e il Centro HUB;
- Rapporto annuale da inviare, a cura del Referente dell'Unità Satellite, al Referente del centro Spoke sui pazienti seguiti presso la struttura di appartenenza.

2. Funzioni del Centro Spoke

In aggiunta alle funzioni previste per le Unità Satellite.

- Assistenza ai pazienti in tutte le fasi della malattia (diagnosi, cura, follow-up) utilizzando competenze interne e, eventualmente, esterne al Centro;

- Identificazione in ambito locale di competenze specialistiche e di consolidata esperienza necessarie per la cura globale del paziente con emoglobinopatia (trasfusionista, oculista, audiologo, cardiologo, endocrinologo, diabetologo, epatologo, infettivologo, neurologo, pediatra, chirurgo, internista, radiologo, psicologo, assistente sociale, etc.) e loro coordinamento attraverso percorsi diagnostici definiti in stretta collaborazione con il centro HUB;
- Gestione dei percorsi al fine di garantire l'assistenza al paziente in ambito locale, anche attraverso lo spostamento, tramite gli istituti contrattuali vigenti, dello specialista presso l'ospedale di riferimento del paziente;
- Disponibilità 24 ore su 24 di specifiche competenze mediche per la gestione delle emergenze;
- Identificazione e gestione di percorsi dedicati per il ricovero in ambito medico e per interventi chirurgici minori e maggiori in degenza ordinaria, in day-hospital ed in regime ambulatoriale;
- Diagnostica di laboratorio necessaria per la diagnosi di emoglobinopatia, per il monitoraggio della terapia trasfusionale, chelante e con induttori della Hb fetale;
- Organizzazione di incontri di educazione sanitaria rivolta ai pazienti e/o ai genitori per il trattamento domiciliare della malattia (terapia chelante, terapia antidolorifica).

3. Funzioni del Centro Hub

Il centro Hub si configura come "Centro di Riferimento Regionale", così come previsto nell'organizzazione della rete delle Malattie Rare della Regione Emilia Romagna, con funzione di coordinamento clinico.

In aggiunta ai compiti previsti per i livelli precedenti al Centro HUB spetta il compito, tramite il Referente, di collaborare con le Unità Satellite e i centri Spoke al fine di individuare le esigenze complessive, organizzative, procedurali e tecnologiche nell'ambito delle singole realtà della rete regionale.

In particolare, le funzioni aggiuntive del Centro Spoke sono le seguenti:

- definizione e promozione tutoriale in ambito regionale dei criteri di accreditamento per la qualifica dei Centri Spoke;
- coordinamento della preparazione e diffusione di protocolli diagnostico-terapeutici standard;
- preparazione, validazione e diffusione di protocolli diagnostico-terapeutici di tipo innovativo;
- identificazione delle procedure diagnostiche e terapeutiche necessarie alla gestione complessiva dei pazienti e promozione del loro eventuale adeguamento a livello regionale, al fine di limitare la migrazione extraregionale;
- identificazione dei centri extraregionali idonei per le procedure specialistiche non eseguibili a livello regionale;
- promozione delle attività di formazione realizzate direttamente e in coordinamento con i diversi livelli della rete sul tema della prevenzione e cura delle anemie ereditarie, rivolto agli Operatori Sanitari (in particolare Ostetrici, Pediatri, Internisti, Medici di base, Medici e personale di laboratorio, Infermieri, Assistenti sanitarie);
- servizio di pronta disponibilità telefonica da parte di uno staff medico esperto in problemi di emoglobinopatie per la consulenza della rete ospedaliera;
- attività diagnostico-terapeutica di eccellenza, in particolare per: la diagnostica molecolare prenatale; l'identificazione dei portatori di emoglobinopatie con counselling di secondo livello; patologie della crescita, dello sviluppo puberale, della

fertilità e delle complicanze ad esse correlate; follow-up endocrinologico dei pazienti trapiantati; valutazione dei depositi di ferro.

- istituzione e gestione del Registro regionale per le anemie ereditarie, che dovrà coordinarsi con analoghi registri regionali per le patologie rare e con il registro nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità.

- - - - -