ALL. A

PROGETTO: COORDINAMENTO MALATTIE RARE

Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone rispetto alla popolazione generale. In Europa una malattia è considerata "rara" quando colpisce meno di 1 persona ogni 2.000 abitanti; tuttavia questa frequenza può variare nel tempo e dipende anche dall'area geografica considerata. La bassa prevalenza di una singola malattia rara nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce il 5-8% della popolazione e quindi milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Per l'Organizzazione Mondiale della Sanità le malattie rare sono circa 7.000, di cui l'80% di origine genetica. La maggior parte sono gravi, croniche, progressive e creano disabilità.
Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accumunati da bisogni simili, pur salvaguardandone peculiarità e differenze. Per la loro rarità queste malattie sono talora difficili da diagnosticare e, spesso, sono pochi i centri specializzati nella loro diagnosi e cura.

La **II Clinica Pediatrica dell'Ospedale Microcitemico è stata individuata fin dalla prima organizzazione della Rete Regionale Malattie Rare (DGR 26/15 del 06/05/2008) come Centro Regionale di Riferimento**. Nel 2010 nell'ambito dei progetti attuativi del Piano Sanitario Nazionale 2006-2008 in materia di malattie rare e in accordo con la Conferenza Stato Regioni del 10/05/2007 è stato creato all'interno della stessa Clinica un Servizio di Coordinamento con la funzione di:

- ridefinire la rete assistenziale per la presa in carico di soggetti con malattia rara
- sviluppare e promuovere l'utilizzo di percorsi diagnostico-terapeutici per le malattie rare
- attivare il registro regionale per le malattie rare
- offrire consulenze specialistiche in merito alle diverse patologie rare ai pazienti e ai medici
- fornire un riferimento per le associazioni dei pazienti

Inoltre è stato attivato un numero verde per le malattie rare dove , attraverso un ascolto attivo e personalizzato, risponde personale medico altamente specializzato per fornire informazioni sulle malattie, sul percorso da compiersi dalla diagnosi all'esenzione, sulla presa in carico, orientando la persona sui Centri della Rete Regionale per le Malattie Rare.
In aggiunta in collaborazione con la Regione Autonoma della Sardegna e l'ASL 8 di Cagliari sono stati implementati un sito internet e un applicazione per smart-phone che offrono contenuti consultabili gratuitamente dai pazienti affetti da Malattia Rara, dai loro familiari, dai medici, dagli operatori sanitari e/o da chiunque voglia avere maggiori informazioni sulle malattie rare.
Tramite questi strumenti gli utenti possono avere accesso diretto alla normativa regionale e nazionale, alle novità scientifiche rilevanti, al percorso diagnostico assistenziale, a notizie su eventi e ai principali siti ufficiali sulle Malattie Rare.
Con delibera 46/24 del 21/11/2012 la II Clinica Pediatrica dell'Ospedale Microcitemico viene confermata come Centro di Riferimento Regionale per le malattie rare assegnando le attività di coordinamento cui compete:

- Gestire la Convenzione con il Registro Regionale Malattie Rare della Regione Veneto che consentirà alla Regione Sardegna di acquisire un sistema informativo sulle malattie rare con struttura e funzionalità analoghe con quanto implementato in Veneto
- Supportare la Regione per soddisfare il debito informativo nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare presso l'ISS
- Promuovere, d'intesa con la Regione Sardegna, rapporti di collaborazione con l'Istituito Superiore di Sanità (ISS) e con altre Regioni
- Coordinare la Rete dei Presidi per le malattie rare
- Definire e promuovere i protocolli clinici e diagnostici con il coinvolgimento e il supporto dei CRP
- Costituire riferimento privilegiato per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari

Il centro di coordinamento è divenuto nel tempo un riferimento importante che vede di anno in anno una richiesta di consulenze, pareri e attività sempre maggiore. Al fine di dare prosecuzione all' attività di riferimento e coordinamento intraprese senza creare disagio all'utenza derivante dalla sospensione del servizio si rende necessaria una rimodulazione del progetto.

Figure professionali operanti nel progetto

Ai fini della realizzazione del progetto è necessaria l'attività professionale altamente qualificata di :

- **un medico specializzato in Genetica Medica**
- **un medico specializzato in Pediatria**
- **un esperto in Informatica**

Prof. Paolo Moi
Direttore Clinica Pediatrica, Talassemie e Patologie, Complesse e Rare
Ospedale Pediatrico Microcitemico
Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale Rete Malattie Rare
ASL 8 Cagliari
numero verde: 800095040
e-mail: info@malattierareesardegna.it

IL PRESENTE ALLEGATO E' COMPOSTO
DI N° Due FOGLI.
IL RESPONSABILE DEL SERVIZIO PERSONALE
(Dr.ssa Patrizia Sollai)

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE
N. 754 DEL 13 GIU. 2014
IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO (Dott. Sergio Salis)
IL DIRETTORE SANITARIO (Dott. Ugo Morelli)
IL DIRETTORE GENERALE (Dott. Emilio Simeone)

ALLEGATO A pag. n. 2