

Le aziende sanitarie e i coordinamenti regionali sulle Malattie Rare dialogano fra di loro

iscriviti su [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



**BOLOGNA**

IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna  
Policlinico di Sant'Orsola - Aula Maestri, Pad 23



**6 MARZO 2025**  
dalle 8.15 alle 17.00



**STATI GENERALI SULLE MALATTIE RARE**

**MODELLI ORGANIZZATIVI GESTIONALI A CONFRONTO E REALIZZAZIONI CONCRETE**

**“Modelli di “percorsi intra-ospedalieri” multispecialistici per la presa in carico globale dei pazienti con Malattia Rara”**

**Avv. Anna Iervolino - Direttore Generale AORN Colli**

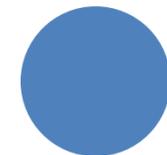
**Dr. Giuseppe Limongelli - UOSD Malattie Cardiovascolari Genetiche e Rare & Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania**



# *A.O.R.N. dei Colli*

## **I numeri:**

- **40 Certificatori esperti**
- **14 Unità Operative della rete malattie rare**
- **Expertise per 7 gruppi di patologie rare**
- **Oltre 70 codici di patologie rare certificabili**
- **Oltre 2850 pazienti rari certificati**



# *Unità Operative della rete malattie rare*

- **UOC Clinica Pneumologica (Università Federico II – Monaldi)**
- **UOSD Malattie respiratorie (Università Federico II - Monaldi)**
- **UOC Chirurgia Vascolare**
- **UOC Oculistica - UOS Procedure Chirurgiche del Cheratocono**
- **UOC Clinica Pneumologica (Vanvitelli-Monaldi)**
- **Centro Clinico NeMo**
- **UOC Cardiologia e UTIC (Vanvitelli - Monaldi)**
- **UOC Fisiopatologia e riabilitazione respiratoria (Monaldi)**
- **UOC Cardiologia pediatrica e UTIC (Vanvitelli - Monaldi)**
- **UOSD Malattie Rare Cardiologiche (C.C.M.R.R.C.)**
- **UOC Medicina Interna (Monaldi)**
- **UOC di Cardiopatie Congenite dell'Adulto e aritmie congenite e familiari**
- **UOC Medicina interna e dei trapianti**
- **(\*) UOC Cardiocirurgia Generale (Università "L.Vanvitelli" - Monaldi)**

**(\*) in via di approvazione.**



# *Reti Europee di Riferimento (ERN) per le malattie rare*

**ERN: reti europee di riferimento, costituite da centri di riferimento/eccellenza appartenenti agli Stati membri dell'Unione Europea**

- **ERN GUARD-HEART (Diseases of the heart)**
- **ERN-LUNG (Respiratory diseases)**



# TELEMEDICINA

Rappresenta un approccio innovativo che riorganizza la rete assistenziale sanitaria garantendo l'erogazione dei servizi a distanza attraverso dispositivi digitali, internet e i nuovi sistemi di comunicazione a distanza.

## MINISTERO DELLA SALUTE

DECRETO 21 settembre 2022.

Approvazione delle linee guida per i servizi di telemedicina - Requisiti funzionali e livelli di servizio.

Deliberazione N. 6

Assessore  
Presidente De Luca Vincenzo



Regione Campania  
Il Commissario ad Acta per l'attuazione  
del Piano di rientro dai disavanzi del SSR campano  
(Deliberazione Consiglio dei Ministri 10/07/2017)



DIR.GEN./ DIR. STAFF (*)	U.O.D. / Staff
DG 04	00

## Regione Campania

GIUNTA REGIONALE

SEDUTA DEL 12/01/2021

PROCESSO VERBALE

Oggetto :  
Linee di indirizzo regionali sull'attivazione dei servizi sanitari erogabili a distanza (telemedicina) e impiego nell'ambito del sistema sanitario regionale campano.

DECRETO N. 30 DEL 19-4-2018

OGGETTO: Recepimento dell'Accordo Stato - Regioni del 22 gennaio 2015 relativo alla "Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari". (Acta vii: attuazione degli interventi rivolti all'incremento della produttività e della qualità dell'assistenza erogata dagli enti del Servizio Sanitario Regionale).

La **finalità** di questo servizio nel campo delle *Malattie Rare* è quella di:

- ridurre spostamenti non necessari e i relativi costi sociali (aree remote, isole, consulto trans-frontaliero in accordo con la Direttiva del Parlamento Europeo 2011/24/UE), mantenendo nel contempo la miglior qualità dell'assistenza possibile;
- ridurre il ritardo diagnostico per patologie complesse e/o "senza diagnosi", attraverso teleconsulto multidisciplinare;
- facilitare il contatto centro Hub-spoke, favorendo la continuità del percorso del paziente e riducendo eventuali accessi ripetuti ai centri Hub e/o ospedalizzazioni ripetute.

# TELEVISITA



Portale Salute  
del Cittadino



SINFONIA  
SISTEMA INFORMATIVO  
SALUTE CAMPANIA



## Cos'è e a che cosa serve

Il nuovo servizio di televisita ti permette di svolgere le visite di controllo direttamente da casa, senza recarti in ambulatorio o nella struttura ospedaliera. Le televisite hanno la stessa funzione e la stessa validità delle visite ambulatoriali, con l'unica differenza che tu e lo specialista non sarete fisicamente nello stesso posto. Potrai quindi svolgere la televisita da casa, senza necessità di spostarti.

[Accedi alla sezione per saperne di più.](#)



Telemedicina

[Accedi](#) [SCOPRI →](#)



### Idoneità alla televisita

Verifica se sei idoneo alla televisita, svolgi il test tecnico per te stesso o per altri assistiti da te gestiti.



### Gestione della televisita

Visualizza i dettagli dell'appuntamento e decidi tu dove svolgere la televisita. Potrai partecipare alla televisita facilmente da casa tua evitando spostamenti.



### Visualizza Referto

Visualizza online il referto della televisita così come già avviene per i referti delle visite svolte in ambulatorio.



## Cosa deve poter garantire un centro di riferimento per i pazienti affetti da Malattie Rare

Il percorso diagnostico appropriato



La certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini dell'esenzione



Inserimento nel registro nazionale di malattie rare



Presca in carico "olistica" e terapia



Servizi, accoglienza, competenza e supporto

Per un'assistenza specializzata e adeguata ai bisogni dei pazienti e dei familiari delle persone affette da Malattia Rara è necessario:

Presenza in carico precoce, globale e continuativa

Organizzazione programmata, rapida ed essenziale

Convergenza coordinata di specialisti delle varie branche

---

## L' Ambulatorio Malattie Rare Cardiovascolari



È un servizio dedicato ai pazienti, con sospetto o diagnosi nota di Malattia Rara con lo scopo di offrire loro un'assistenza completa.



L'ambulatorio si occupa della diagnosi, follow-up trattamento e presa in carico dei pazienti affetti da Malattia Rara



# PUNTI CHIAVE



Cardiologi “formati” in malattie rare pediatriche e dell’adulto (“transizione”)



L'infermiere Case Manager è colui che assume la “gestione del caso”, prendendo in carico il paziente e la famiglia per predisporre un'assistenza continuativa

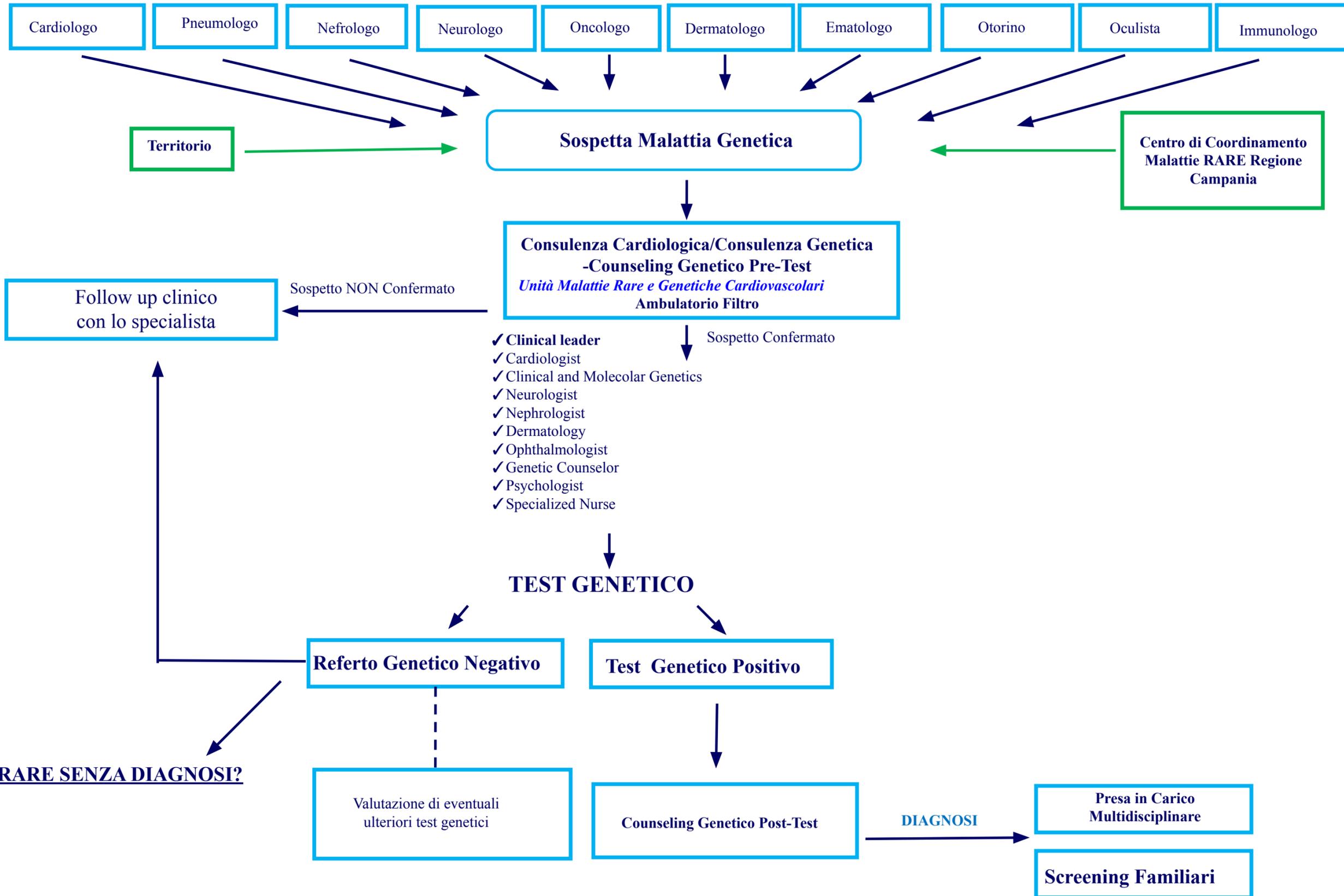


Servizio di Genetica

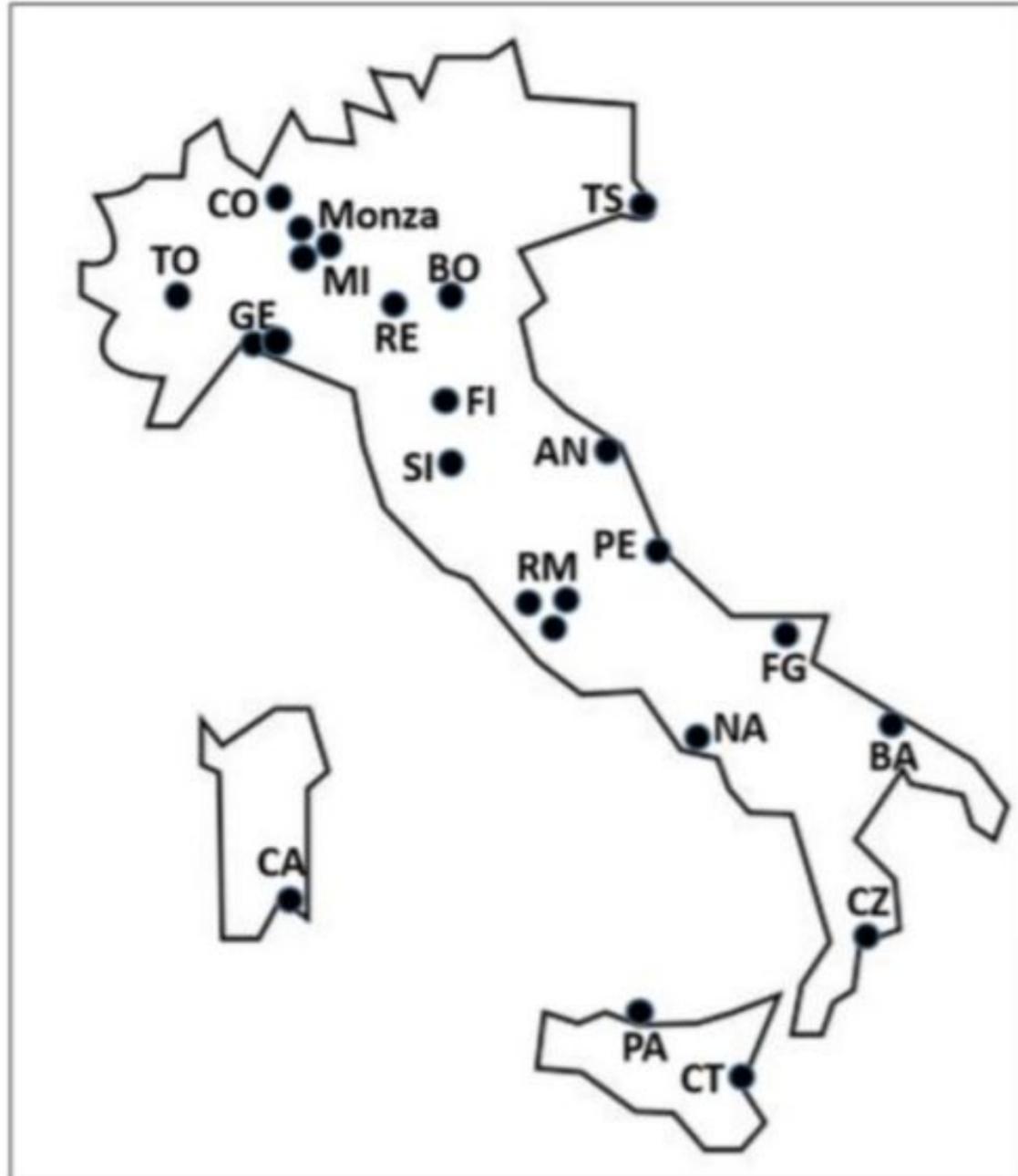
Ambulatorio Multidisciplinare

# SERVIZIO DI GENETICA - Paziente con sospetta Malattia Genetica

Il paziente effettua una visita specialistica



## Rete italiana degli ambulatori di ascolto e presa in carico dei MRSD



- Ospedale San Luigi Gonzaga, TO
- Istituto Gaslini, IRCCS, GE
- Ospedale San Martino, IRCCS, GE
- Ospedale Sant'Anna, CO
- Ospedale San Gerardo, IRCCS, Monza
- Ospedale Buzzi, MI
- Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, MI
- Arcispedale Santa Maria Nuova, IRCCS, RE
- Ospedale Sant'Orsola, IRCCS, BO
- Burlo Garofalo, IRCCS, TS
- Ospedale Meyer, IRCCS, FI
- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese, Policlinico Le Scotte, SI
- Azienda Ospedaliero-Universitaria Ospedali Riuniti, AN
- ASL Pescara, Sportello Malattie Rare, PE
- Ospedale Bambino Gesù, IRCCS, Roma
- Policlinico Gemelli, IRCCS, Roma
- Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma
- **Ospedale Monaldi, NA**
- Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, S Giovanni Rotondo
- Ospedale di Venere, Carbonara di Bari
- Azienda Ospedaliero Universitaria Catanzaro- Policlinico Germaneto, CZ
- Ospedale Binaghi, CA
- Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Università di Catania, CT
- Ospedale Cervello, PA ,

**Descrizione attività clinica assistenziale**

- Dal Lunedì al Venerdì dalle ore 08:30 alle 13:30: *Ambulatorio di Malattie Rare e Genetiche Cardiovascolari (N. 15 prenotazioni al giorno)*
- 2° Giovedì del mese dalle ore 14:00 alle 18:00: *Ambulatorio per i pazienti affetti da Malattia di Anderson - Fabry (N. 8 prenotazioni al giorno)*
- 1°-3° e 4° Giovedì del mese dalle ore 14:00 alle 18:00: *Ambulatorio per i pazienti affetti da Amiloidosi (N. 10 prenotazioni al giorno)*
- 1° Lunedì del Mese dalle 14:00 alle 18:00: *Ambulatorio per i pazienti affetti da Sindrome di Marfan (N. 6 prenotazioni al giorno)*
- Tutti i martedì e venerdì dalle 08:30 alle 13:30: *Consulenze Genetiche cliniche per i pazienti con sospetta Malattia Genetica/Rara (N. 10 prenotazioni al giorno)*
- Tutti i mercoledì dalle 08:30 alle 13:30: *Attività di Counseling Genetico Pre-Test e Post-Test con pazienti e familiari (N. 6 prenotazioni al giorno)*
- *Attività di consulenza Cardiologica e Genetica inter-dipartimentale ospedaliera*
- *Terapia infusiva in regime di Day Hospital ai pazienti affetti da malattia di Fabry*

**Personale**

***Cardiologi specializzati :***

Cardiologo esperto in malattie congenite rare, collagenopatie e Aortopatie (Dott.ssa Adelaide Fusco)

Cardiologo esperto in Cardiomiopatie, Cardiopatie di accumulo e Cardiomiopatie Rare (Dott.ssa Marta Rubino)

Cardiologo esperto in Cardiopatie Congenite Sindromiche e/o Rare (Dott.ssa Anna Paola Cirillo)

Cardiologo esperto in Cardiomiopatie Infiltrative e Cardiomiopatie ereditarie (Dott.ssa Federica Verrillo/Dott. Giuseppe Palmiero)

**Cardiologo esperto in Sudden Death (Dott. Gaetano Diana)**

***Genetisti specializzati per consulenze cliniche e Attività counseling Pre-Test e Post-Test Genetico***

Genetista Medico esperto in malattie rare (Dott. Matteo Della Monica)

Genetista Biologo (Dott.ssa Martina Caiazza)

***Staff Infermieristico***

Responsabile Staff Infermieristico (Dott.ssa Michela Piscopo)

2 Infermiere

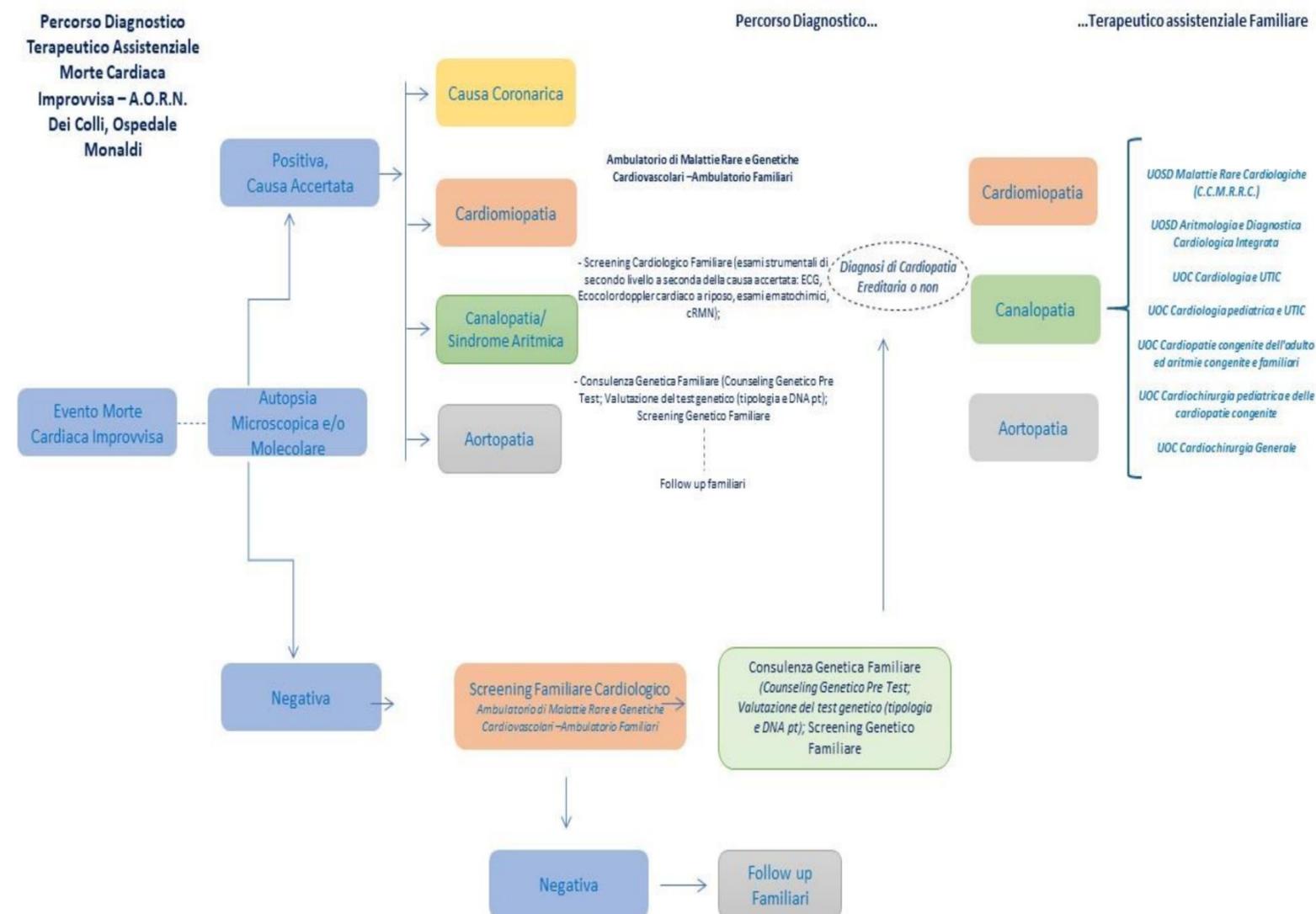
1 OSS

Servizio proponente: UOC Monitoraggio LEA ed appropriatezza delle cure

**DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE n° 762 del 11/11/2024**

**OGGETTO: Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale "Morte cardiaca improvvisa". Approvazione.**

Il Direttore Generale
   
 Avv. Anna Iervolino



**Figura 2.** percorso diagnostico terapeutico assistenziale aziendale AORN DEI COLLI, Ospedale Monaldi

**Atto Camera: 3192**

**Proposta di legge:** SIANI: "Disposizioni per l'introduzione dell'obbligo di diagnosi autoptica istologica e molecolare nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile" (3192)

**Iter** Testi Emendamenti Esame in Commissione Discussione in Assemblea Dossier Votazioni OpenData

**Fase Iter:** Assegnato alla XII Commissione Affari sociali

**Natura:** Proposta di legge ordinaria

**Presentazione:** Presentata il 2 luglio 2021

**Assegnazione:** *Assegnato* alla XII Commissione Affari sociali *in sede* Referente il 5 agosto 2021

Parere delle Commissioni I Affari Costituzionali, V Bilancio e Tesoro, VII Cultura e Commissione parlamentare per le questioni regionali

**Mostra informazioni su iniziativa e firmatari**

### PRIMA LETTURA CAMERA

**Proposta di legge C. 3192** Presentata il 2 luglio 2021

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 3192

## PROPOSTA DI LEGGE

**d'iniziativa del deputato SIANI**

Disposizioni per l'introduzione dell'obbligo di diagnosi autoptica istologica e molecolare nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile

*Presentata il 2 luglio 2021*





## Ambulatorio/DH Terapeutico

Tutti i pazienti arruolabili alla somministrazione di terapia enzimatica sostitutiva seguiti dal nostro centro hanno la possibilità eseguire un primo ciclo di terapia della durata di circa sei mesi.

**RCG080: MALATTIA DI ANDERSON FABRY**

Cardiologi e colleghi del TMD hanno partecipato al Master di II Livello in Malattie Rare dell'Università "Vanvitelli" / Corso di Perfezionamento sulle malattie rare con l'obiettivo di poter approfondire le conoscenze personali e professionali sulle patologie rare.



Università  
degli Studi  
della Campania  
*Luigi Vanvitelli*

Scuola di Medicina e Chirurgia  
*Dipartimento di Scienze Mediche  
Traslazionali*



HOME DIPARTIMENTO DIDATTICA RICERCA

## Master e Corsi di Perfezionamento

Master di I livello in Malattie Rare

Master di II livello in Malattie Rare

Corso di Perfezionamento in Malattie Rare

**Direttore:** Prof. Giuseppe Limongelli

**Durata:** 6 mesi

**Contatti:** Segreteria Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Via L. Bianchi  
c/o Ospedale Monaldi Tel: 0812296794 / 0817062717 Email:  
[dip.scienzemedichetraslazionali@unicampania.it](mailto:dip.scienzemedichetraslazionali@unicampania.it)

**Il nostro ambulatorio multidisciplinare nasce da un' idea semplice,  
basata sulla richiesta diretta di collaborazione fatta ai vari specialisti  
presenti all'interno della nostra Azienda Ospedaliera**



# Come è strutturato?

L'AORN dei Colli ha istituito un percorso ambulatoriale per i pazienti affetti da malattie rare che prevede:

- Un'**agenda di prenotazione dedicata** per le prestazioni strumentali e di controllo;
  - Un **team multidisciplinare** per garantire una presa in carico globale del paziente.
-

# Struttura del percorso ambulatoriale multidisciplinare

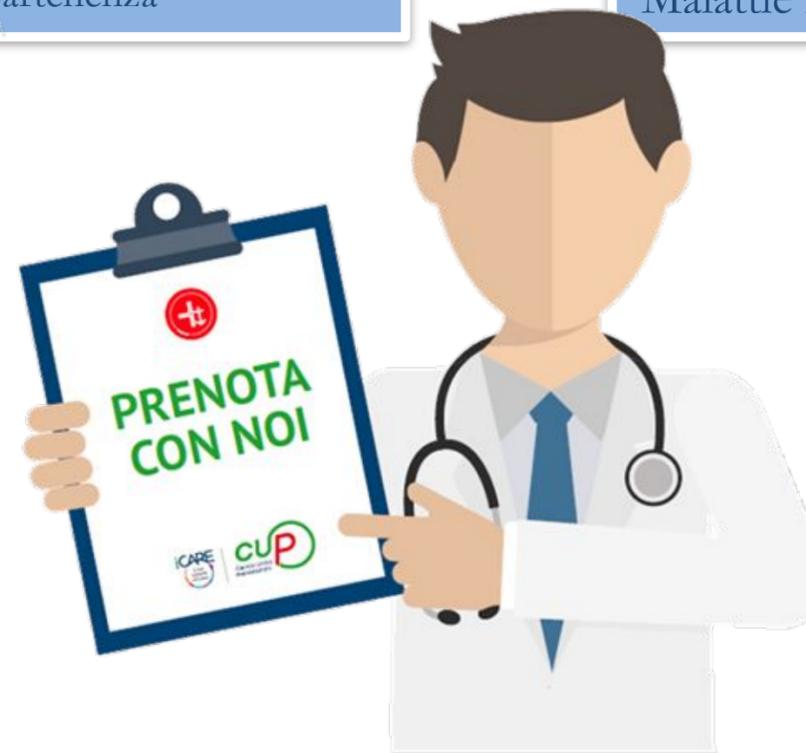
L'AORN dei Colli ha istituito un percorso ambulatoriale per i pazienti affetti da malattie rare che prevede:

- Un'agenda di prenotazione dedicata per le prestazioni strumentali e di controllo;
- Un team multidisciplinare per garantire una presa in carico globale del paziente.



Nel giugno 2022 il sistema di prenotazione della nostra Azienda Ospedaliera ha subito un cambiamento sostanziale, i vari operatori, in seguito a specifica formazione, hanno ricevuto le credenziali per poter accedere al portale prenotazioni della regione Campania e programmare i controlli dei pazienti afferenti all'unità operativa di appartenenza

La nostra unità ha chiesto ed ottenuto la possibilità di poter prenotare non solo le prestazioni erogabili presso il nostro ambulatorio, ma tutte le altre visite e/o esami specialistici utili per la diagnosi ed il follow-up dei pazienti affetti da Malattie Rare





Il follow-up viene stabilito dallo specialista .  
Durante la fase di prenotazione viene rispettato l'intervallo di tempo  
indicato dal medico



Per coloro che hanno la necessità di accedere per la prima volta al nostro centro, un triage telefonico fatto da personale esperto, talvolta coadiuvato dall'aiuto dei vari Cardiologi e/o Specialisti presenti in ambulatorio garantirà una presa in carico appropriata alle esigenze del singolo

Giunti alla formazione del team, ci è sembrato non meno importante riuscire ad organizzare , nella stessa giornata, il maggior numero possibile di visite ed esami strumentali

L'esigenza di ottenere ciò ci è apparsa fondamentale per le condizioni cliniche dei pazienti, per la lunga distanza che sono talvolta costretti a percorrere per poter raggiungere il nostro centro per gli impegni lavorativi o scolastici dei pazienti stessi

**PRENOTAZIONI  
VISITE SPECIALISTICHE  
CUP  
CAMPANIA**



Nefrologo

Oculista

Otorino

Vascolare

Nutrizionista

Genetista/Biologo Genetista

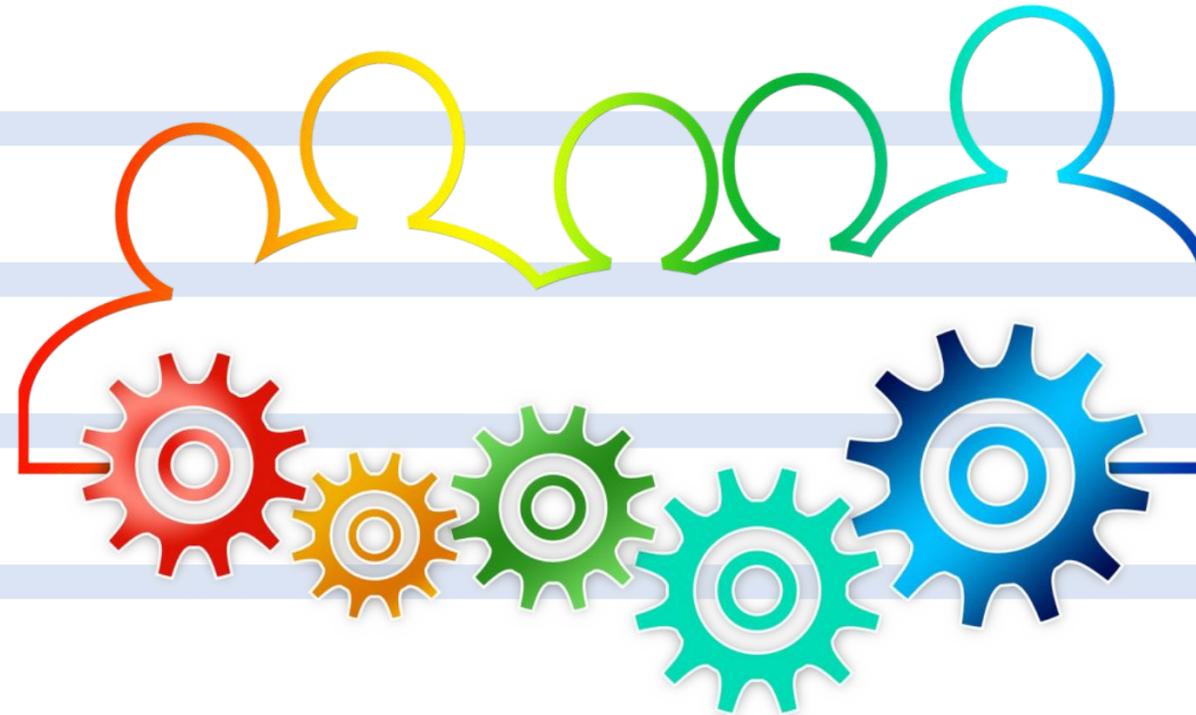
Pneumologo

Neurologo

Ortopedico

Psicologo

Ad oggi il nostro ambulatorio  
vanta la collaborazione di:



- ANAGRAFICHE DI BASE
- Configurazioni
- CUP
- Prenotazioni
  - Prenotazione
  - Liste di lavoro - Gestione pr...
  - Gestione pre-appointamenti
- Accettazione/Registrazione

# Liste Di Lavoro

A.O.R.N. OSPEDALE DEI COLLI | A.O. DEI COLLI - PRESIDIO MONALDI

OSPEDALE MONALDI | OSPEDALE MONALDI-CARDIOLOGIA

Filtra per prestazione  
Cerca prestazione...

Agenda  
08140314 - MALATTIE RARE (MULTIDISCIPLINARE RISERVATA TEAM LIMONGELLI)

Punto di prelievo  
scegli

Sede di riferimento del Punto di Prelievo  
scegli

Medico - Equipe  
Dottore

Filtra per regimi di erogazione  
SSN Solventi Convenzione Libera Professione

Paziente  
Seleziona un paziente | RICERCA AVANZATA

Tipo lista di lavoro \*  
MEDICO | Mostra sedute PACC  
SI NO

Data di nascita dal  
GG/MM/AAAA | Al  
GG/MM/AAAA

Tipo Appuntamento | Stato Prenotazione | Stato Lavorazione

## Appuntamenti

- Prenotazione
- Accettazione Diretta
- Prescritto
- Eliminato
- Erogato
- Non erogato
- Sospeso
- Fuori disponibilità

## Tipologia prenotazione

- 0 Normale
- 1 Overbooking
- 2 Forzatura libera

## Anagrafica

Non Validata

Vantaggi di un sistema di prenotazione  
multidisciplinare centralizzato

Garantire ai pazienti la  
possibilità di essere seguiti  
da specialisti appartenenti  
allo stesso team  
multidisciplinare

Facilitare il paziente, i  
familiari e/o il care giver  
durante la fase di  
prenotazione

Consentire al paziente di  
poter effettuare in una sola  
giornata il maggior numero  
di prestazioni



**I pazienti possono  
effettuare le  
prenotazioni  
attraverso vari sistemi**



Contattandoci  
attraverso il  
numero fisso  
dell'ambulatorio



Attraverso un numero  
whatsapp  
(sportello virtuale  
dell'ambulatorio di Malattie  
Genetiche e Rare A.O. dei  
Colli)\*



Il centro dispone  
di vari indirizzi  
e-mail

---

\*Prima di avviare la chat i pz sono invitati ad esprimere il consenso al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art 13 del Regolamento Europeo 679/2016

# Il percorso ambulatoriale multidisciplinare

Il team multidisciplinare comprende figure afferenti a diverse branche:

- Pneumologia;
- Neurologia;
- Nefrologia
- Oculistica;
- Chirurgia Vascolare/Angiologia;
- Ortopedia

# Prestazioni erogate

(1/2)

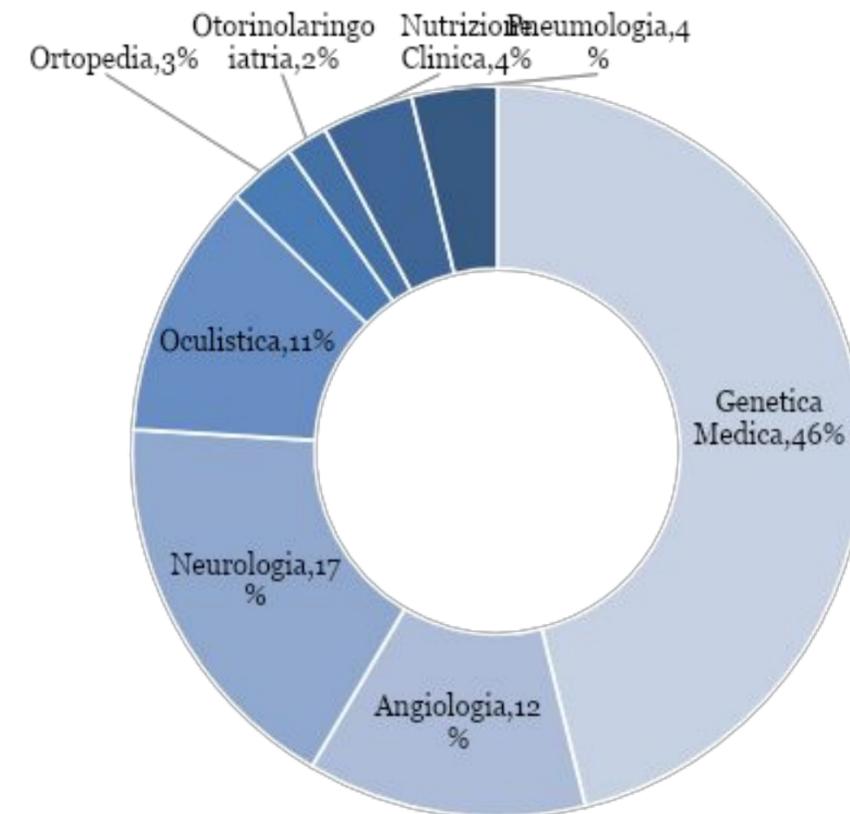
Il team multidisciplinare istituito presso l'AORN dei Colli provvede all'erogazione di prestazioni di visita di controllo e prestazioni strumentali quali:

- velocità di conduzione nervosa motoria e sensitiva
- ecocolordoppler dei grossi vasi arteriosi addominali, arterioso e venoso degli arti inferiori e superiori, transcranico e TSA a riposo
- spirometria semplice e diffusione alveolo-capillare del CO

# Prestazioni Erogate - Dati Direzione Sanitaria\*

Nel 2024 sono state erogate 11.656 prestazioni ambulatoriali a pazienti affetti da Malattie Rare:

- 10.244 afferenti alla branca di cardiologia;
- 1.421 erogate dal team multidisciplinare



# Scenari futuri

*Focus on: politica sanitaria*

*Mission:* Sviluppo di un modello organizzativo regionale

*Vision:* presa in carico globale del paziente



DIR.GEN./ DIR. STAFF (*)	U.O.D. / Staff
DG 04	91

# Regione Campania

GIUNTA REGIONALE

SEDUTA DEL **16/01/2025**

## PROCESSO VERBALE

Oggetto :  
**Piano Regionale Malattie Rare 2023-2026 e Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare. Determinazioni**

1)	Presidente	Vincenzo	DE LUCA	<b>PRESIDENTE</b>
2)	Vice Presidente	Fulvio	BONAVITACOLA	
3)	Assessore	Nicola	CAPUTO	
4)	”	Felice	CASUCCI	
5)	”	Ettore	CINQUE	
6)	”	Bruno	DISCEPOLO	
7)	”	Valeria	FASCIONE	
8)	”	Armida	FILIPPELLI	
9)	”	Lucia	FORTINI	
10)	”	Antonio	MARCHIELLO	
11)	”	Mario	MORCONE	
	Segretario	Mauro	FERRARA	

### Indicatori

1. Riorganizzazione della rete malattie rare ed integrazioni delle reti trasversali
2. Numero di Centri ERN e di riferimento per malattie rare per milione di abitanti
3. Numero di percorsi diagnostici terapeutici assistenziali e/o di protocolli terapeutici attivati a livello regionale
4. Numero di percorsi che prevedano la transizione
5. Numero di percorsi che prevedano integrazioni con altre reti (es. rete emergenze)
6. Numero di team multidisciplinari attivi come parte dei percorsi aziendali/regionali
7. Numero di team multidisciplinari attivi per telemedicina/teleconsulto
8. Numero di centri dedicati alle terapie geniche, cellulari e tissutali;
9. Gradimento da parte degli utenti (pazienti e caregiver) dei percorsi realizzati

### Soglie e Cronoprogramma

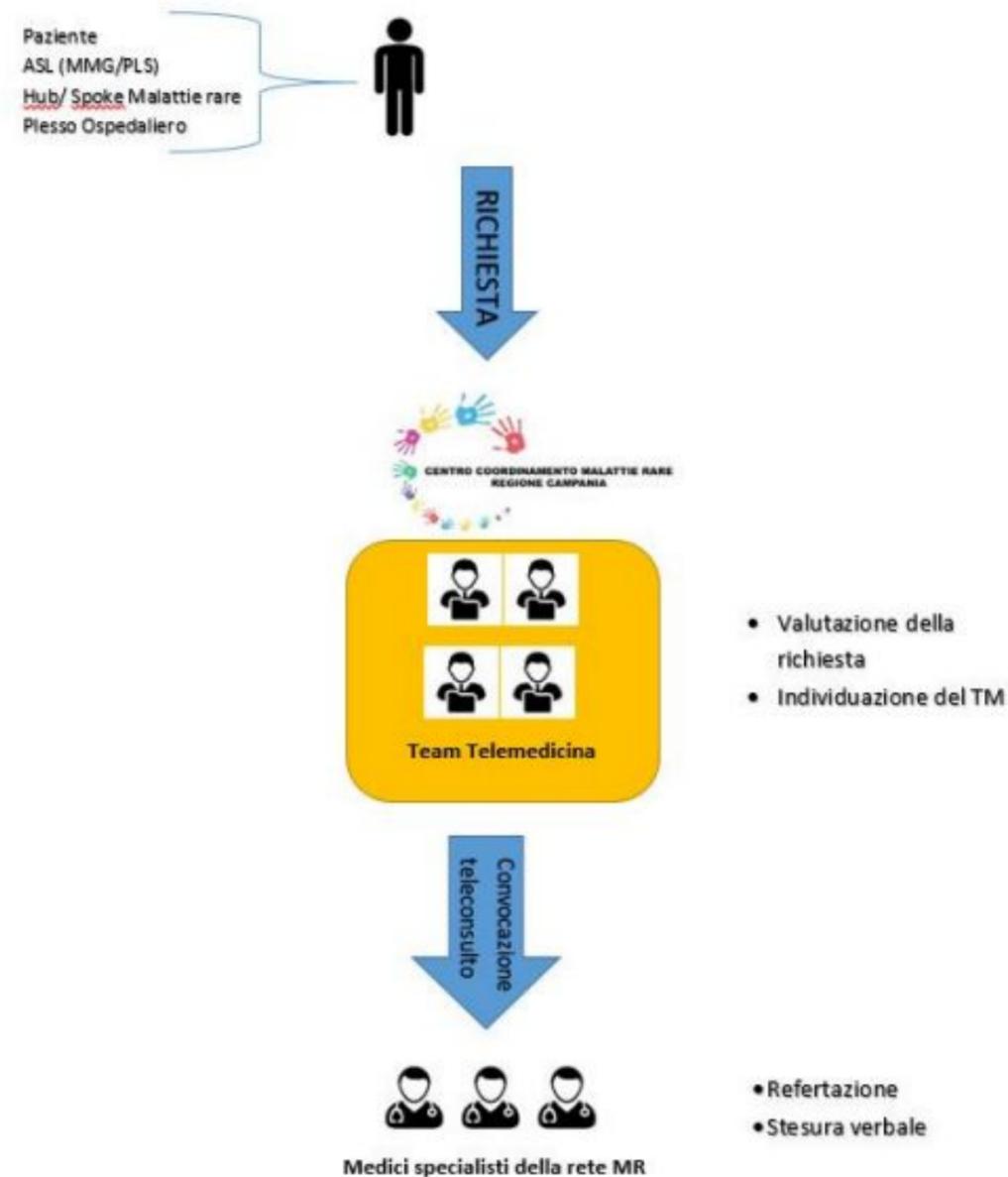
1. Analisi e mappatura del contesto: entro dicembre 2024;
2. Entro dicembre 2024: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici; entro dicembre 2025: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici; entro dicembre 2026: elaborazione di n. 5 PDTA e/o Protocolli Terapeutici;
3. Attivazione teams multidisciplinari: entro dicembre 2026;
4. Monitoraggio e/o implementazione centri dedicati all'eterapia avanzate: entro dicembre 2026;
5. Analisi e valutazione risultati: entro dicembre 2026;
6. Condivisione con Commissione malattie rare, con report finale: entro dicembre 2026;
7. Condivisione con pazienti e caregiver per valutazione degli “unmet needs” (“bisogni insoddisfatti”): entro dicembre 2026

# TELECONSULTO M. SENZA DIAGNOSI- CENTRO MALATTIE RARE



## TELECOSULTO - TEAM Multidisciplinari M.R.

## SINFONIA - «Sistema INFOrmativo saNità CampanIA»



Deliberazione N. 29

Assessore

Presidente De Luca Vincenzo



DIR.GEN./ DIR. STAFF (*)	U.O.D. / Staff
DG 04	91

# Regione Campania

GIUNTA REGIONALE

SEDUTA DEL 25/01/2024

## PROCESSO VERBALE

Oggetto : **Approvazione Piano Regionale Malattie Rare 2023-2026 e Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare.**

			<b>PRESIDENTE</b>
1)	Presidente	Vincenzo DE LUCA	_____
2)	Vice Presidente	Fulvio BONAVITACOLA	_____
3)	Assessore	Nicola CAPUTO	_____
4)	"	Felice CASUCCI	_____
5)	"	Ettore CINQUE	_____
6)	"	Bruno DISCEPOLO	_____
7)	"	Valeria FASCIONE	_____
8)	"	Armida FILIPPELLI	_____
9)	"	Lucia FORTINI	_____
10)	"	Antonio MARCHIELLO	_____
11)	"	Mario MORCONE	_____
	Segretario	Mauro FERRARA	_____

## IL CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE



Il Centro di Coordinamento Malattie Rare è situato presso l'Ospedale V. Monaldi dell'AORN dei Colli  
Via Leonardo Bianchi, 80131 Napoli

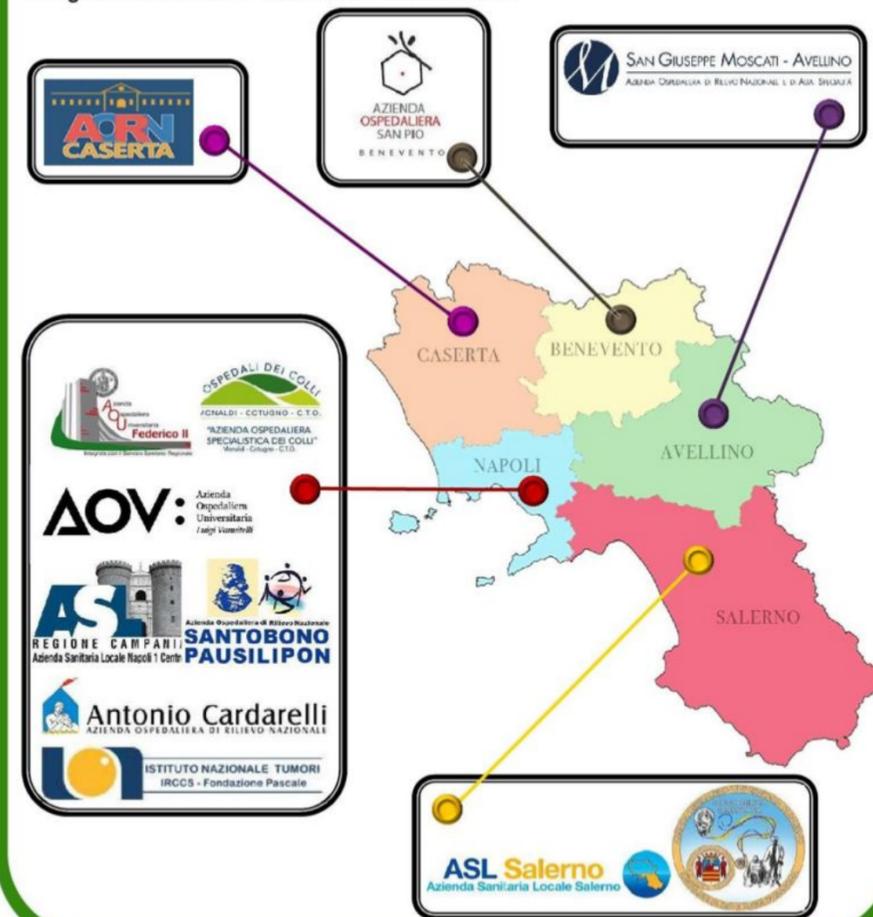


A.O.R.N. OSPEDALI RIUNITI DI NAPOLI

Titolo I - L'Atto Aziendale

## PRESIDI RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Nella Regione Campania sono state individuati in via provvisoria 12 Aziende Ospedaliere di riferimento regionale per le malattie rare, in seguito alla deliberazione n° 632 del 07/11/2023 – Approvazione individuazione, in via provvisoria, dei Presidi di Riferimento Regionale per Malattie Rare ai sensi del DM 18 maggio 2001 n. 279, integrazione al DGRC 1362 del 21 ottobre 2005.



12 Ospedali

150 U.O.

400 Medici certificatori

Deliberazione N. 29

Assessore

Presidente De Luca Vincenzo



DIR.GEN./ DIR. STAFF (*)	U.O.D. / Staff
DG 04	91

# Regione Campania

GIUNTA REGIONALE

SEDUTA DEL 25/01/2024

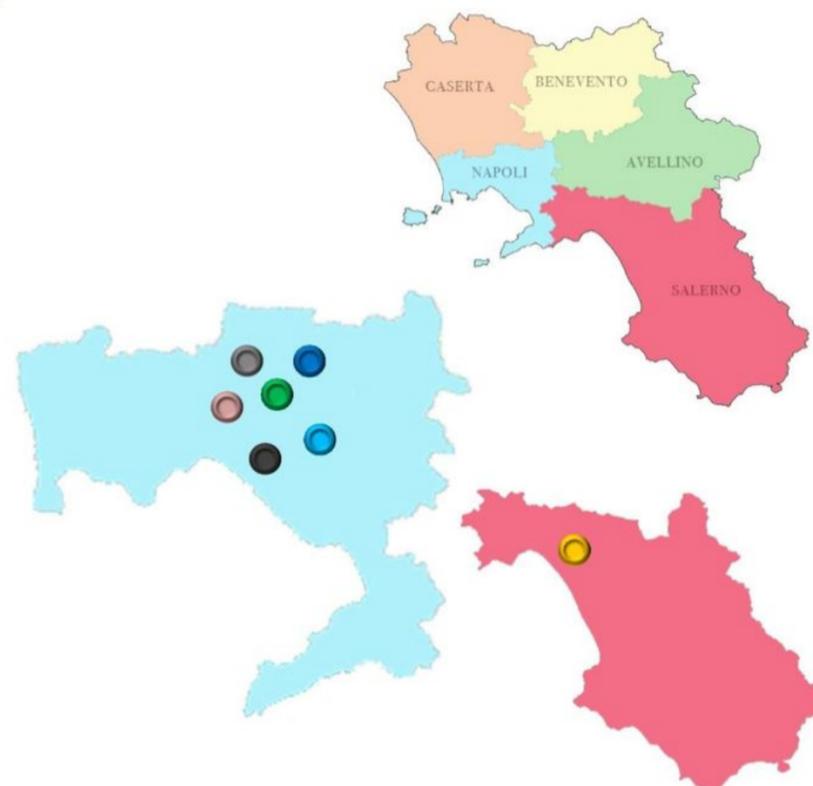
PROCESSO VERBALE

Oggetto :

**Approvazione Piano Regionale Malattie Rare 2023-2026 e Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare.**

1)	Presidente	Vincenzo	DE LUCA	<b>PRESIDENTE</b>
2)	Vice Presidente	Fulvio	BONAVITACOLA	
3)	Assessore	Nicola	CAPUTO	
4)	"	Felice	CASUCCI	
5)	"	Ettore	CINQUE	
6)	"	Bruno	DISCEPOLO	
7)	"	Valeria	FASCIONE	
8)	"	Armida	FILIPPELLI	
9)	"	Lucia	FORTINI	
10)	"	Antonio	MARCHIELLO	
11)	"	Mario	MORCONE	
	Segretario	Mauro	FERRARA	

## RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN CENTRI ECCELLENZA MALATTIE RARE



- A.O.R.N. Antonio Cardarelli
- A.O.U. Federico II
- A.O.R.N. Santobono - Pausilipon - Annunziata
- A.O.R.N. Ospedali dei Colli
- A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli
- A.O.U. S. Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona, Salerno

6 Ospedali

## RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN CENTRI ECCELLENZA MALATTIE RARE



ERN EuroBloodNet Endo-ERN



ERN EuroBloodNet Endo-ERN  
RARE-LIVER MetabERN  
RITA ERN ITHACA  
ERN-RND EURO-NMD  
ERN-LUNG ERN EURACAN



ERKNet



ERN-LUNG ERN GUARD-HEART



ERN EuroBloodNet Endo-ERN  
ERKNet ERN EYE  
MetabERN EURO-NMD



ERN ReCONNECT

14 Reti

## Nuclei Assistenziali Territoriali (NAT) Malattie Rare



**Il NAT, in ciascuna Azienda Sanitaria Locale, sarà composto da:**

- **Il Referente Aziendale MR pro-tempore con esperienza/formazione su Malattie Rare, con ruolo di coordinamento del Nucleo AT**
- **Un direttore di distretto individuato dalla direzione strategica**
- **Un referente delle cure primarie individuato dalla direzione strategica**
- **Un Farmacista Aziendale con esperienza/formazione su Malattie Rare**
- **Un assistente sociale**
- **Uno psicologo di base**

**Un infermiere e/o un operatore socio-sanitario con formazione specifica sulle malattie rare**

**Il NAT riporta semestralmente al Direttore Sanitario ASL il monitoraggio delle attività, ed annualmente è prevista una attività di audit con il CCMR e la Direzione Generale Tutela della Salute.**

# Riorganizzazione Rete — —> Percorsi — —> Tecnologia Applicata

APPENDICE 1

Livello 1

Livello 2

Livello 3

Livello 4

Regione

CCMR

Ospedali/  
Policlinici

Spoke  
Satelliti  
Territorio



# Scenari futuri

*Come arrivare al modello organizzativo?*

Programmazione Sanitaria



Atti di indirizzo (aziendale/regionale)

**Together ...**



**... We Can**

Grazie per  
l'attenzione



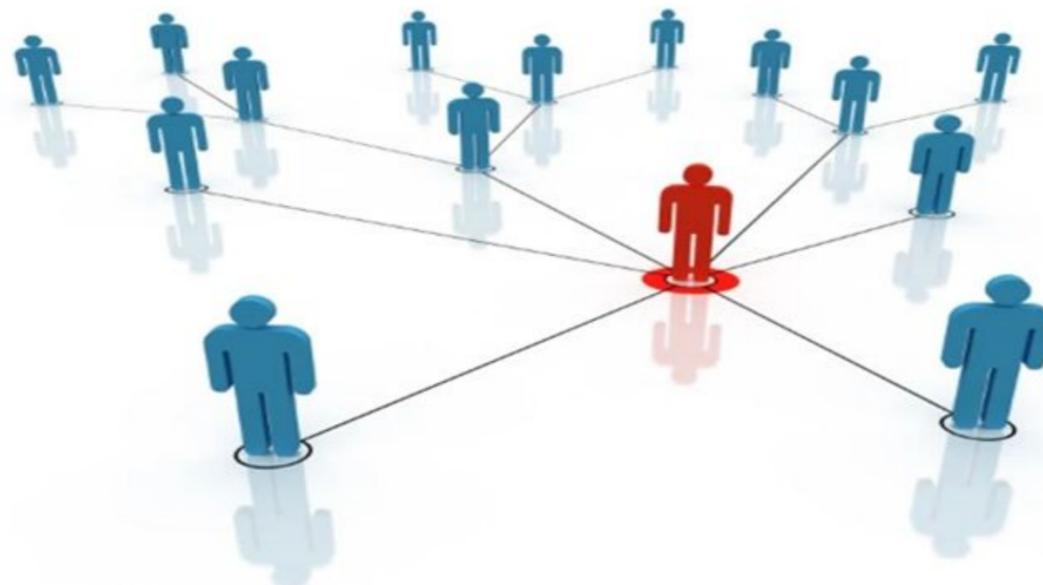
La persona affetta da Malattia Rara e la sua famiglia affrontano un percorso faticoso che richiede una presa in carico globale .

La letteratura insiste sulla necessità di abbracciare il fenomeno delle malattie rare a più mani, coinvolgendo gruppi multidisciplinari che lavorino in modo integrato ed organizzato

*in questo contesto, il contributo dell'infermiere si esprime in tutte le fasi.*

---

Oltre alle competenze cliniche, organizzative e manageriali, l'Infermiere Case Manager è dotato di ottime capacità relazionali che spende, in primis, con i pazienti e con le famiglie e, **in maniera sinergica**, con tutte le altre figure professionali di ambito sanitario e sociale necessarie al caso



In questo contesto, dunque, assume la gestione del caso e diventa la figura di riferimento per il paziente, i familiari e/o caregiver e altri operatori sanitari e sociali, con la responsabilità a suo carico di:

presentare e spiegare il processo e le fasi che lo compongono;

garantire e coordinare l'applicazione del processo;

individuare e contribuire a superare le eventuali criticità

## Perché creare un team multidisciplinare



Un team multidisciplinare è un gruppo di lavoro formato da professionisti che provengono da specialistiche differenti, ma che si uniscono per raggiungere un obiettivo comune

---



### Multidisciplinarietà

È la chiave di volta di un sistema sanitario che voglia considerarsi moderno.

In particolare, l'interazione tra gli operatori è fondamentale secondo la logica del lavoro d'équipe e della progettazione assistenziale

Le malattie rare rappresentano il prototipo delle patologie in cui un approccio multidisciplinare appare oggi imprescindibile

Il nostro ambulatorio multidisciplinare nasce da un' azione semplice, basata sulla richiesta diretta di collaborazione fatta ai vari specialisti presenti all'interno della nostra Azienda Ospedaliera .



Ad

og

gi

il

no

str

o

am

bul

ato

rio

va

nta

del

Nefr  
olog  
o

Ocul  
ista

Otor  
ino

Vasc  
olare

Nutr  
izion  
ista

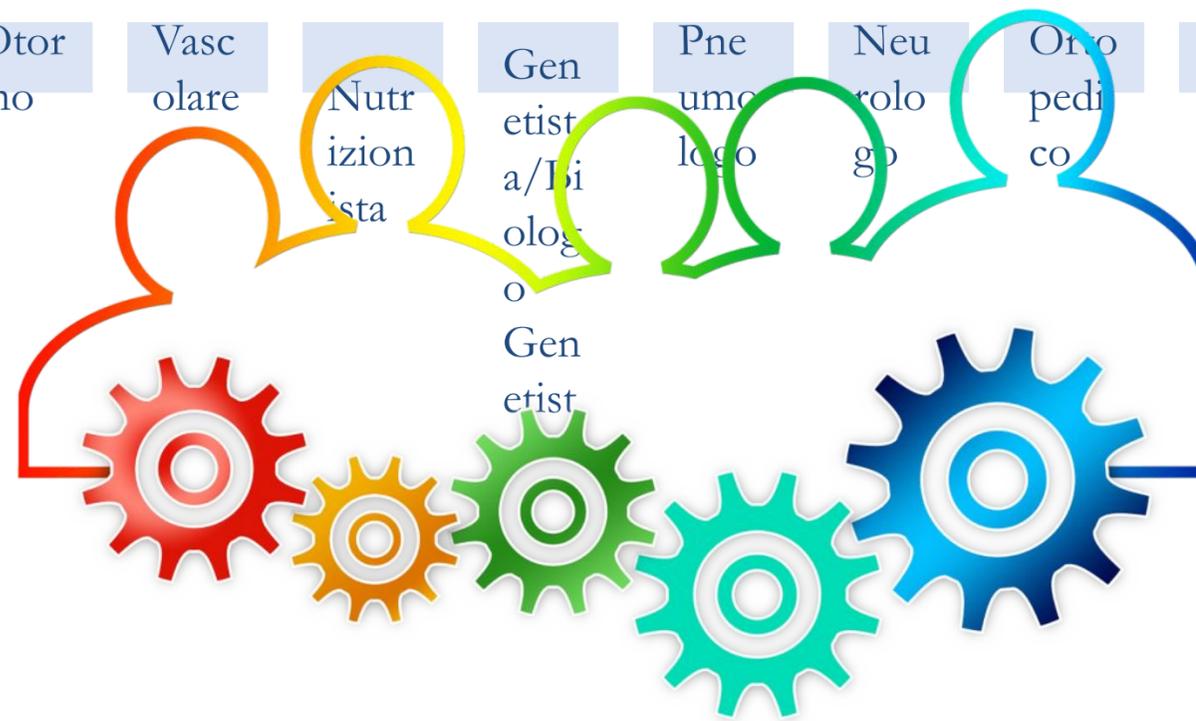
Gen  
etist  
a/Bi  
olog  
o  
Gen  
etist

Pne  
umo  
logo

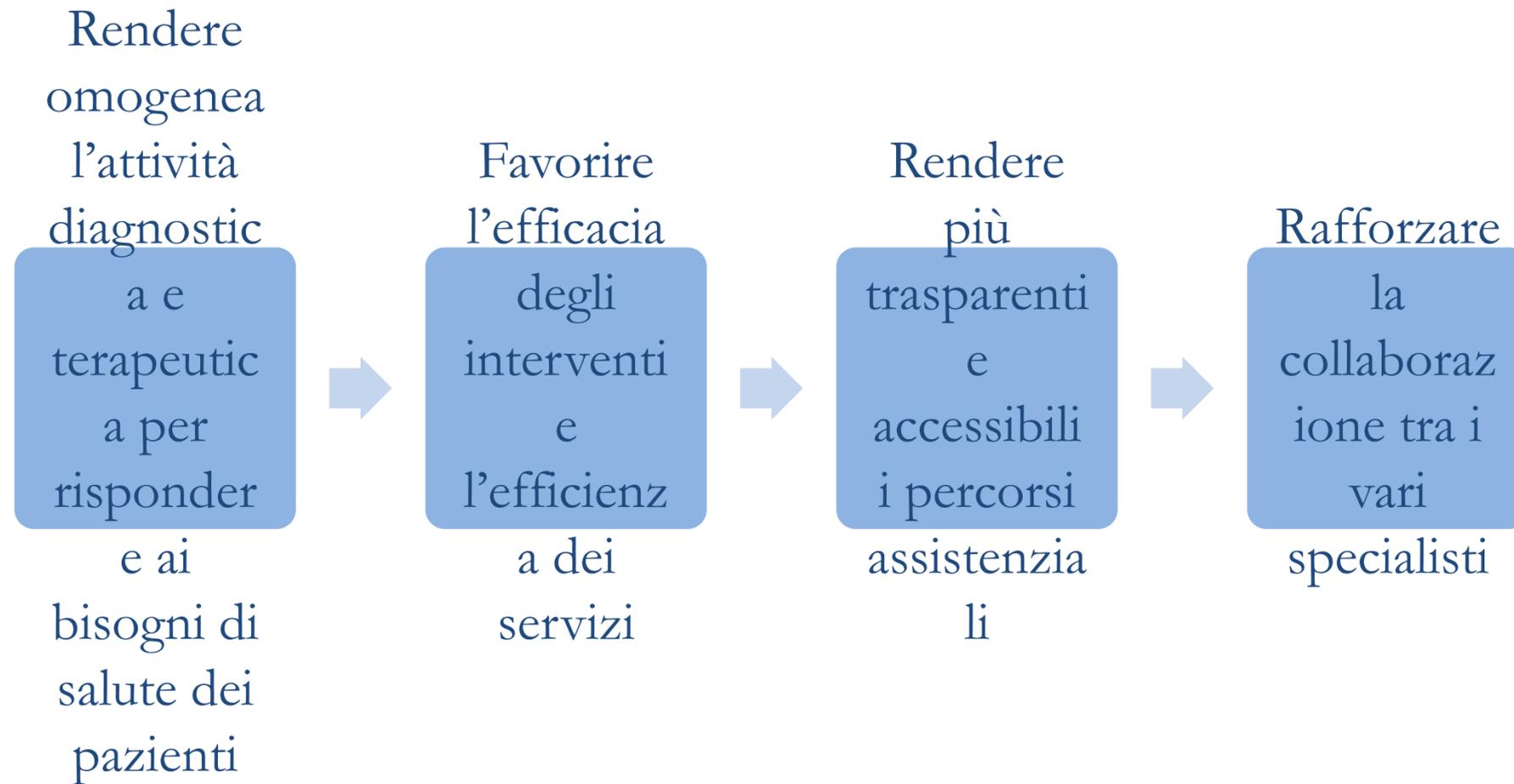
Neu  
rolo  
go

Otto  
pedi  
co

Psic  
olog  
o



## OBIETTIVI



# In definitiva

Le Malattie Rare necessitano di una forma di assistenza complessa, garantita da un approccio multidisciplinare, da parte di figure professionali esperte, in grado di avviare percorsi diagnostici che diano risposte rapide e sicure.

Individuare precocemente la forma clinica, l'entità della patologia e le anomalie associate per poter prevedere, insieme, ove possibile, un corretto percorso terapeutico e assistenziale



## Cosa deve poter garantire un centro di riferimento per questa malattia

---

Il percorso diagnostico appropriato

---

La certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini dell'esenzione

---

Inserimento nel registro nazionale di malattie rare

---

Le terapie necessarie

---

Servizi, accoglienza, competenza e supporto

---

La persona affetta da malattia di Fabry e la sua famiglia affrontano un percorso faticoso che richiede una presa in carico globale .



La letteratura insiste sulla necessità di abbracciare il fenomeno delle malattie rare a più mani, coinvolgendo gruppi multidisciplinari che lavorino in modo integrato ed organizzato; in questo contesto, il contributo dell'infermiere si esprime in tutte le fasi.

Al momento attuale, esistono diverse terapie per i pazienti affetti da sindrome di Fabry.



Una di queste è la terapia enzimatica sostitutiva che prevede la somministrazione di un analogo, creato in laboratorio, dell'enzima alfa-galattosidasi A.



La terapia orale chaperonica è in grado di aiutare l'attività enzimatica in quei casi in cui i risultati sono compromessi, ma che presentano mutazioni suscettibili.