



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)*

DECRETO N. 58 DEL 05.07.2018

OGGETTO : Rete di Genetica Medica Clinica e di Laboratorio della Regione Campania.

(Delibera Consiglio dei Ministri del 10 luglio 2017 punto i: “ completamento ed attuazione del piano di riorganizzazione della rete ospedaliera in coerenza con il fabbisogno assistenziale , in attuazione del regolamento adottato dal decreto del Ministero della Salute del 2 aprile 2015 n.70 ed in coerenza con le indicazioni dei Tavoli tecnici di monitoraggio”, e punto vi: “completamento ed attuazione del piano di riorganizzazione della rete territoriale, in coerenza con le indicazioni dei Tavoli tecnici di monitoraggio”).

VISTA la legge 30 dicembre 2004, n. 311 recante “Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2005) e, in particolare, l’art. 1, comma 180, che ha previsto per le regioni interessate l’obbligo di procedere, in presenza di situazioni di squilibrio economico finanziario, ad una ricognizione delle cause ed alla conseguente elaborazione di un programma operativo di riorganizzazione, di riqualificazione o di potenziamento del Servizio sanitario regionale, di durata non superiore ad un triennio;

VISTA l’Intesa Stato-Regioni del 23 marzo 2005 che, in attuazione della richiamata normativa, pone a carico delle regioni l’obbligo di garantire, coerentemente con gli obiettivi di indebitamento netto delle amministrazioni pubbliche, l’equilibrio economico-finanziario del servizio sanitario regionale nel suo complesso, realizzando forme di verifica trimestrale della coerenza degli andamenti con gli obiettivi assegnati in sede di bilancio preventivo per l’anno di riferimento, nonché la stipula di un apposito accordo che individui gli interventi necessari per il perseguimento dell’equilibrio economico, nel rispetto dei livelli essenziali di assistenza;

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale della Campania n. 460 del 20/03/2007 “Approvazione del Piano di Rientro dal disavanzo e di riqualificazione e razionalizzazione del Servizio sanitario Regionale ai fini della sottoscrizione dell’Accordo tra Stato e Regione Campania ai sensi dell’art. 1, comma 180, della legge n. 311/2004”;

VISTA la Deliberazione del Consiglio dei Ministri in data 24 luglio 2009 con il quale il Governo ha proceduto alla nomina del Presidente pro tempore della Regione Campania quale Commissario ad Acta per l’attuazione del piano di rientro dal disavanzo sanitario ai sensi dell’art. 4, comma 2, del DL 1 ottobre 2007, n. 159, convertito con modificazioni dalla L. 29 novembre 2007, n. 222;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri dell’11 dicembre 2015, con la quale sono stati nominati quale Commissario ad Acta il dott. Joseph Polimeni e quale Sub Commissario ad acta il Dott. Claudio D’Amario;

VISTA la deliberazione del Consiglio dei Ministri del 10 Luglio 2017 con la quale, all’esito delle dimissioni del dott. Polimeni dall’incarico commissariale, il Presidente della Giunta Regionale è stato

nominato Commissario ad Acta per l'attuazione del vigente piano di rientro dal disavanzo del SSR Campano, secondo i programmi operativi di cui all'articolo 2, comma 88, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 e ss.mm.ii.;

VISTA la richiamata deliberazione del Consiglio dei Ministri del 10 Luglio 2017, che:

- assegna *“al Commissario ad acta l’incarico prioritario di attuare i Programmi operativi 2016-2018 e gli interventi necessari a garantire, in maniera uniforme sul territorio regionale, l’erogazione dei livelli essenziali di assistenza in condizioni di efficienza, appropriatezza, sicurezza e qualità, nei termini indicati dai Tavoli tecnici di verifica, nell’ambito della cornice normativa vigente”*;

- individua, nell’ambito del più generale mandato sopra specificato, alcune azioni ed interventi come acta ai quali dare corso prioritariamente e, segnatamente, al punto i *“ completamento ed attuazione del piano di riorganizzazione della rete ospedaliera in coerenza con il fabbisogno assistenziale , in attuazione del regolamento adottato dal decreto del Ministero della Salute del 2 aprile 2015 n. 70 ed in coerenza con le indicazioni dei Tavoli tecnici di monitoraggio”* e al punto vi *“completamento ed attuazione del piano di riorganizzazione della rete territoriale, in coerenza con le indicazioni dei Tavoli tecnici di monitoraggio”*

VISTA la comunicazione assunta al protocollo della Struttura Commissariale n. 430 del 9 Febbraio 2018 con la quale il Sub Commissario Dott. Claudio D’Amario ha rassegnato le proprie dimissioni per assumere la funzione di Direttore Generale della Prevenzione Sanitaria presso il Ministero della Salute;

RICHIAMATI

- il comma 80 dell’ articolo 2, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 secondo cui *“Gli interventi individuati dal Piano sono vincolanti per la Regione, che e’ obbligata a rimuovere i provvedimenti, anche legislativi, e a non adottarne di nuovi che siano di ostacolo alla piena attuazione del piano di rientro”*;
- il comma 231 bis dell’ articolo 1 della legge regionale 15 marzo 2011, n. 4 così come introdotto dal comma 34, dell’articolo 1, della legge regionale 4 agosto 2011, n. 14 secondo cui: *“il Commissario ad acta, nominato ai sensi dell’art. 4, comma 2, del decreto legge 1 ottobre 2007, n. 159 , convertito con modificazioni, in legge 29 novembre 2007, n. 222, individua, con proprio decreto, le norme regionali in contrasto con le previsioni del piano di rientro dal disavanzo sanitario e con quelle dei programmi operativi di cui all’art. 2, comma 88 della legge 191/2009 e dispone la sospensione dell’efficacia degli eventuali provvedimenti di esecuzione delle medesime. I competenti organi regionali, entro i successivi sessanta giorni dalla pubblicazione sul B.U.R.C. del decreto di cui al presente comma, provvedono, in ottemperanza a quanto disposto dall’art. 2, comma 80 della legge n. 191/2009, alla conseguente necessaria modifica delle disposizioni individuate, sospendendole o abrogandole”*;
- la sentenza del Consiglio di Stato n. 2470/2013 secondo cui, *“ nell’esercizio dei propri poteri, il Commissario ad acta agisce quale organo decentrato dello Stato ai sensi dell’art. 120 della Costituzione, che di lui si avvale nell’espletamento di funzioni d’emergenza stabilite dalla legge, in sostituzione delle normali competenze regionali, emanando provvedimenti qualificabili come “ordinanze emergenziali statali in deroga”, ossia “misure straordinarie che il commissario, nella sua competenza d’organo statale, è tenuto ad assumere in esecuzione del piano di rientro, così come egli può emanare gli ulteriori provvedimenti normativi, amministrativi, organizzativi e gestionali necessari alla completa attuazione del piano di rientro”*;

VISTI

- La deliberazione di Giunta regionale n. 2108 del 31 Dicembre 2008, avente come oggetto: *“Prestazioni contrassegnate dalla lettera “R” ex D.M. n.150 del 22 Luglio 1996”*;
- il decreto commissariale n. 40 del 13 Luglio 2010 con il quale è stato approvato il disciplinare

che regola l'uso appropriato di test tossicologici, biomolecolari e genetici sicuri ed efficaci nel rispetto di elevati standard qualitativi, ad integrazione e modifica della deliberazione di Giunta regionale n. 2108/2008;

- la deliberazione di Giunta regionale n. 556 del 22 Luglio 2010 con la quale è stato recepito l'Accordo sancito dalla Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e Le Province Autonome di Trento e Bolzano, in data 26 novembre 2009, ai sensi dell'art. 4 del D.L.vo n. 281 del 28 agosto 1997, sul documento recante "Attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica";
- il decreto commissariale n. 55 del 30 Settembre 2010 che ha definito le modalità di adozione ed attuazione da parte delle Aziende Sanitarie di un piano di riorganizzazione, riconversione, riallocazione e/o dismissione delle proprie strutture di Laboratorio, ovvero di concentrazione di funzioni specialistiche, ed demandato ad un successivo provvedimento la trattazione della Genetica Medica come completamento della riorganizzazione della rete laboratoristica;
- il decreto commissariale n. 147 del 17 Dicembre 2012 e successive modifiche ed integrazioni, che ha istituito un gruppo tecnico – scientifico per il riordino della rete Assistenziale della Genetica Medica sia a livello clinico che di laboratorio, al fine di predisporre indicazioni operative sulle procedure da adottare per il controllo dell'appropriatezza nell'accesso delle prestazioni;
- il decreto dirigenziale n. 63 del 13/07/2017 che istituisce la "rete regionale dei laboratori per la tipizzazione genetica dei linfomi e delle leucemie";
- Il D.D. 301 del 15/12/2017 che modifica e integra la "rete regionale dei laboratori per la tipizzazione genetica dei linfomi e delle leucemie"

CONSIDERATO

- che le Linee guida emanate dalla Commissione Ministeriale per l'attuazione delle attività di Genetica Medica ed approvato dalla Conferenza Stato-Regioni, hanno definito le strutture di genetica e il loro ruolo nel SSN, raccomandando :
 - a) di integrare la genetica medica nel S.S.N. riconoscendone la trasversalità rispetto alle altre discipline mediche;
 - b) di promuovere la creazione di una rete tra le strutture di Genetica presenti sul territorio nazionale, coordinate a livello regionale ed organizzate in modo da erogare servizi di qualità, razionalizzando le risorse;
 - c) di assicurare la formazione dei professionisti sanitari per favorire la conoscenza delle basi genetiche della malattie umane e la comprensione delle potenzialità e dei limiti dei test genetici;
 - d) di coinvolgere le Associazioni dei pazienti e delle famiglie con malattie genetiche

PRESO ATTO

- a) che il gruppo tecnico scientifico di cui al citato DCA n.147/2012 ha elaborato i documenti "Indirizzi per il riordino della Genetica Medica Clinica e di Laboratorio" (allegato A) e Riordino della rete di Genetica Medica Clinica e di Laboratorio della regione Campania (allegato B con le relative tabelle 1,2,3 e 4);
- b) che i menzionati documenti elaborati contengono elementi utili alla riorganizzazione della rete delle strutture di Genetica medica Clinica e di Laboratorio della Regione Campania e alla regolamentazione delle relative attività;
- c) che le strutture pubbliche di Laboratorio di Genetica Medica, individuate nel documento allegato B, sono idonee a soddisfare, a regime, il 50% del fabbisogno di prestazioni riportato nella tabella 4 dell'allegato B;

di dover approvare i menzionati documenti, allegati al presente provvedimento *sub A e B*;

RITENUTO altresì

- di dover istituire un Tavolo tecnico regionale con i seguenti compiti:
 1. definizione delle reti funzionali con i relativi percorsi e dell'offering dei test genetici in relazione alle competenze e dell'expertise delle varie strutture regionali;
 2. coordinamento attività di audit clinico;
 3. monitoraggio dei servizi erogati per la valutazione della qualità dei percorsi e dell'impatto sulla riduzione delle liste di attesa;
 4. elaborazione di una carta regionale delle strutture delle reti e delle prestazioni;
- di demandare al Direttore Generale per la Tutela della Salute la nomina dei componenti del Tavolo Tecnico di cui sopra assicurando le professionalità necessarie;

Alla stregua della istruttoria tecnico – amministrativa effettuata dalla Direzione Generale per la Tutela della salute ed il Coordinamento del SSR

DECRETA

per tutto quanto esposto in premessa che qui si intende integralmente riportato :

1. di **APPROVARE** il Documento denominato “Indirizzi per il riordino della Rete di Genetica Medica Clinica e di Laboratorio” che, allegato al presente decreto (allegato A), ne costituisce parte integrante e sostanziale;
2. di **APPROVARE** il Documento “Riordino della rete di Genetica Medica Clinica e di Laboratorio della Regione Campania” che, allegato al presente decreto (Allegato B con relative tabelle 1,2, 3 e 4), ne costituisce parte integrante e sostanziale;
3. di **PRECISARE** che le strutture pubbliche di Laboratorio di Genetica Medica individuate nel documento di cui all'allegato B sono idonee a soddisfare, una volta a regime, il 50% del fabbisogno di prestazioni riportato nella tabella 4 dell'allegato B;
4. di **ISTITUIRE** un Tavolo tecnico regionale permanente con i seguenti compiti:
 1. definizione delle reti funzionali con i relativi percorsi e dell'offering dei test genetici in relazione alle competenze e dell'expertise delle varie strutture regionali;
 2. coordinamento attività di audit clinico;
 3. monitoraggio dei servizi erogati per la valutazione della qualità dei percorsi e dell'impatto sulla riduzione delle liste di attesa;
 4. elaborazione di una carta regionale delle strutture delle reti e delle prestazioni;
5. di **DEMANDARE** al Direttore Generale per la Tutela della Salute la nomina dei componenti del Tavolo Tecnico di cui sopra assicurando le professionalità necessarie;
6. di **RICHIAMARE** le Aziende Sanitarie:
 - al rispetto dei tempi stabiliti per gli adempimenti di cui all'allegato B necessari alla realizzazione della rete delle genetiche Mediche della Regione;
 - al controllo del rigoroso rispetto dei criteri di appropriatezza e prescrivibilità delle prestazioni di Genetica medica e di laboratorio attraverso l'utilizzo della Piattaforma SANIARP;
7. di **TRASMETTERE** il presente provvedimento, attraverso la procedura SIVEAS al Tavolo di

Verifica per la valutazione di competenza, con riserva di adeguarlo alle indicazioni o prescrizioni eventualmente formulate dai Ministeri vigilanti.

8. di **TRASMETTERE** il presente provvedimento, per quanto di competenza, al Capo Gabinetto del Presidente della Giunta regionale, all'Assessore regionale al Bilancio e al Finanziamento del Servizio Sanitario Regionale in raccordo con il Commissario ad acta per il Piano di Rientro dal disavanzo sanitario, al Direttore Generale della Direzione Generale Tutela della Salute e Coord.to del S.S.R., alle Aziende Sanitarie regionali, all'Ufficio Speciale Servizio Ispettivo Sanitario e Sociosanitario, a So.Re.Sa. S.p.A. ed al BURC per tutti gli adempimenti in materia di pubblicità e trasparenza.

Il Direttore Generale
per la Tutela della Salute e C.S.S.R.
Antonio Postiglione

DE LUCA

ALLEGATO A

Documento elaborato dal Gruppo tecnico-scientifico (istituito con decreto commissariale n.147 del 17.12.2012 pubblicato sul BURC n.33 del 17 giugno 2013) per il riordino della rete assistenziale della Genetica Medica Clinica e di Laboratorio

Indirizzi per il Riordino della Genetica Medica Clinica e di Laboratorio

La Genetica Medica

Concetti generali

La **Genetica Medica** è una specializzazione della Medicina con aspetti peculiari ed esclusivi:

- è **trasversale** a tutte le altre branche mediche, in quanto le malattie ad etiologia Genetica coinvolgono tutti gli organi ed apparati;
- è una **branca clinica** e come tutte le branche mediche, si avvale di supporti di laboratorio oggi ancora più complessi sia dal punto di vista tecnologico che interpretativo;
- è **altamente complessa** in quanto si occupa non solo della diagnosi e terapia, quando possibile, di un singolo paziente ma estende le sue competenze ai suoi familiari;
- è una **competenza fondamentale in diagnosi prenatale** con approcci diagnostici sempre più sofisticati;
- **consente la diagnosi predittiva** di malattie genetiche ad esordio tardivo (con ovvie ricadute socio-sanitarie), grazie ai progressi ottenuti in seguito alla definizione del genoma umano;
- è **in grado di modificare la storia naturale** e la prognosi di molte condizioni in passato a prognosi infausta, grazie alla disponibilità di terapie specifiche e mirate;
- **consente** la identificazione di nuove condizioni o fenotipi sia per continui progressi in ambito clinico che per la disponibilità di nuovi test diagnostici, più sofisticati e al momento costosi.

L'aspetto fondamentale del lavoro del medico specialista in Genetica Medica (genetista) è ***“l'approccio clinico con valutazione del paziente e della sua famiglia per arrivare a definire la diagnosi di malattia genetica”***. La diagnosi di malattia genetica è spesso raggiunta in collaborazione con gli specialisti delle altre discipline e, comunque, con tempi assolutamente diversi da quelli di qualsiasi altro specialista medico (di solito lunghi, in rapporto al problema e all'ampiezza della famiglia). (vedi paragrafo sul ruolo del genetista clinico).

Le attività di diagnosi sono finalizzate all'inquadramento di patologie da accertata o sospetta causa genetica, e non sono limitate all'età infantile ma riguardano tutte le fasce d'età.

La diagnosi di malattia genetica è il primo passo, per quanto molto complesso e spesso per questo con tempi non brevi, della “Consulenza Genetica”.

La consulenza genetica è un processo definito di comunicazione, anch'esso molto complesso, che ha lo scopo di informare le persone affette, o a rischio di essere affette da malattie geneticamente determinate, sulla natura della malattia, sulle probabilità di svilupparla e di trasmetterla, e sulle opzioni possibili nella sua gestione e nella pianificazione familiare. La comunicazione tra genetista e paziente avviene nel rispetto dei valori e delle esperienze di quest'ultimo e si propone di fornire informazioni e sostegno in modo imparziale e non direttivo.

Alla fine di questo processo è **fatto obbligo al medico genetista di rilasciare sempre una relazione scritta.**

E'scontato che il processo diagnostico, come sempre, prevede una ipotesi diagnostica e dei test genetici per la conferma della diagnosi. I test genetici sono specifici e quindi con una valenza diagnostica diversa e pertanto nessun test genetico dovrebbe essere richiesto senza prima la valutazione del medico genetista. Ciò impone che, come sostenuto ampiamente dalla Società

Italiana di Genetica Umana (SIGU) le strutture di Genetica Clinica e quelle di Laboratorio di Genetica medica siano strettamente interdipendenti (vedi le “**definizioni**” riportate nell’**”Autorizzazione n. 8/2016 - Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici” (GU n. 303 del 29 dicembre 2016, Sup.Ord. n. 3932)** . Il Garante della protezione dei dati personali, al punto H delle definizioni riconosce e definisce lo specialista in Genetica Medica quale figura professionale principale della consulenza genetica e stabilisce che possono partecipare altre figure professionali competenti nella gestione delle problematiche psicologiche e sociali connesse alla Genetica Medica.

Ruolo del genetista clinico

L'attività del genetista clinico, basata su consulenze interdisciplinari, indagini diagnostiche, presa in carico di condizioni cliniche non chiare e comunque prive di diagnosi, comunicazione e supporto psicologico per il paziente e la sua famiglia, ha caratteristiche transgenerazionali, in quanto, attraverso la consulenza genetica e la diagnosi prenatale, si fa carico delle generazioni future.

Le attività del genetista clinico prevedono una serie di competenze principali:

1. Identificare le persone e le famiglie nelle quali una malattia è dovuta completamente o in larga misura ad una causa genetica. Questa attività si basa prioritariamente sulla raccolta accurata della storia medica familiare e personale.
2. Accertare l'accuratezza della diagnosi clinica e, se necessario, avviare altre indagini cliniche, allo scopo di raggiungere una diagnosi precisa. Il genetista clinico deve essere in grado di verificare le informazioni mediche, familiari e personali e, se necessario, deve eseguire l'esame clinico, prescrivere le indagini cliniche rilevanti e deve comprendere le modalità della trasmissione ereditaria.
3. Conoscere la disponibilità e le possibilità di accesso ai servizi di genetica, per suggerire al paziente e ai suoi familiari le strutture in grado di prendere in carico il loro problema. In questo senso il genetista clinico deve anche proporsi come punto di riferimento per gli altri specialisti e per le associazioni dei pazienti.
4. Effettuare un inquadramento della malattia, focalizzato sulla genetica medica, basato sulla acquisizione, valutazione e utilizzazione di tutte le informazioni pertinenti, facilitando la comprensione dell'impatto della malattia sul paziente, sulla famiglia, sul partner e su chi le prenderà in carico.
5. Conoscere in maniera approfondita possibilità e limiti dei test genetici e loro indicazioni.
6. Comprendere il significato dei risultati dei test genetici per poterli tradurli in informazioni pratiche orientate direttamente sulla malattia, fornendo agli utenti informazioni pertinenti sui loro benefici e sui loro rischi. Esprimere le ricadute dei risultati dei test genetici in termini di prognosi, opzioni e presa in carico.
7. Migliorare la comprensione di pazienti e famiglie delle informazioni fornite durante la consulenza genetica, fornendo informazioni basate sulla corretta interpretazione delle conoscenze cliniche e genetiche della malattia, appropriate alle necessità dichiarate dell'utente e in grado di riflettere i valori, i principi religiosi e culturali e le preferenze alle quali si ispira.
8. Partecipare ai programmi di educazione, finalizzati a promuovere la comprensione delle malattie genetiche tra i medici e il personale sanitario. Aiutare il pubblico a conoscere le malattie genetiche, i test genetici e l'ereditarietà, utilizzando strumenti adeguati.
9. Calcolare il rischio di occorrenza o di ricorrenza di una malattia.
10. Fornire informazioni in grado di aiutare le persone o le coppie ad operare in maniera informata le scelte riproduttive.
11. Agire eticamente, riconoscendo i propri limiti e indirizzando ad altri specialisti il paziente, tutte le volte in cui ciò sia indicato.
12. Contribuire al dibattito sui temi emergenti della Genetica Medica e sulle loro implicazioni etiche.

La “Consulenza Genetica” è un servizio attraverso il quale i pazienti o i familiari di un paziente, a rischio per una malattia che può essere genetica, sono informati sulle conseguenze della malattia, sulla probabilità di svilupparla e trasmetterla e sulle modalità con le quali può essere prevenuta e trattata.

La consulenza genetica si fa carico perciò della diagnosi e della storia naturale di una malattia, del calcolo del rischio di occorrenza o di ricorrenza all'interno di una famiglia, delle modalità con le quali può essere prevenuta, presa in carico e trattata. Questi concetti generali sono stati ripresi e fatti propri dalle "Linee-Guida per le Attività di Genetica Medica della Conferenza Stato-Regioni" (15 luglio 2004), che hanno definito

“la Consulenza Genetica un complesso processo di comunicazione, che si propone, tra l'altro, di aiutare la persona e la famiglia a comprendere: le informazioni mediche, compresa la diagnosi; il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili; la componente genetica della malattia e il rischio di trasmetterla; le opzioni disponibili nell'affrontare il rischio di malattia; le opzioni procreative; le scelte più appropriate, in rapporto al rischio e alle aspirazioni dei familiari, agendo coerentemente nel rispetto delle decisioni prese; il migliore adattamento possibile alla malattia”.

La consulenza genetica, per la valenza emotiva dei temi trattati, ha forti connotazioni psicologiche ed etiche. Infatti da essa possono scaturire problemi complessi, che riguardano diversi aspetti della malattia genetica, compresi quelli che possono condizionare le scelte delle persone, ad esempio la procreazione in situazioni di rischio aumentato; la possibilità di conoscere o non conoscere le proprie caratteristiche genetiche e la probabilità di sviluppare una malattia. Queste scelte, che di fatto coinvolgono delicati aspetti personali, non possono essere delegate a nessuna figura professionale, ma richiedono la piena autonomia e la responsabilità degli interessati.

Il genetista clinico è la figura di riferimento all'interno della consulenza genetica. E' un medico qualificato che ha svolto un training specifico in genetica medica ed è autorizzato ad offrire servizi specialistici di genetica medica. Egli opera in maniera strettamente integrata con gli altri specialisti, con i quali partecipa alla costruzione di percorsi integrati di gestione e di follow-up.

E' verosimile che lo scenario della consulenza genetica cambierà drasticamente nei prossimi anni. Se da un lato è atteso che le tradizionali attività saranno mantenute, anche se rivisitate alla luce dell'impatto delle nuove conoscenze e dello sviluppo tecnologico sulla diagnosi delle malattie ereditarie e in particolare di quelle a più elevata eterogeneità genetica, dall'altro lato è prevedibile che la definizione delle basi biologiche delle malattie complesse e comuni produrrà un loro crescente impatto sulle attività della consulenza genetica.

Non è al momento chiaro quale professionista e con quali modalità assumerà il ruolo di "genomicista medico", cioè si farà carico di interpretare e traslare i risultati delle indagini genomiche effettuate in chiave predittiva.

E' al contrario evidente che il progresso derivato dall'innovazione tecnologica renderà indispensabile ridisegnare il profilo professionale del genetista medico, fissare gli ambiti di intervento del genetista clinico e degli specialisti che utilizzano le tecniche genetiche, anche per garantire il controllo sulla congruità del ricorso alle diagnosi genetiche e il collegamento dei test genetici alla consulenza genetica.

Le strutture di Genetica Medica nel Sistema Sanitario nazionale

Definizione delle strutture di Genetica medica

In accordo con quanto stabilito dalle **Linee Guida nazionali** per le attività di Genetica Medica, le strutture di Genetica Medica offrono alle persone e alle loro famiglie la consulenza genetica ed i test genetici finalizzati ad individuare o escludere alterazioni associate a patologie genetiche.

Le peculiarità delle Strutture di Genetica Medica, come quelle delle altre discipline ad elevato contenuto tecnico-scientifico ed alta specializzazione, consistono in vari aspetti:

- la continua e rapida evoluzione delle conoscenze nella disciplina devono essere coerentemente trasferite ed integrate nella pratica clinica nel rispetto dei principi ispiratori ed applicativi dei LEA
- la necessità di aggiornamento culturale e scientifico degli operatori del settore; la necessità di formazione degli operatori sanitari di altre discipline e di informazione al pubblico
- le forti connotazioni psicologiche ed etiche correlate alla valenza dei temi trattati (salute, malattia, procreazione, qualità e aspettative di vita) che coinvolgono non solo il consultand ma anche i familiari.

Questi elementi rendono ragione della necessità di organizzare le attività di genetica in maniera strutturata e definire ruoli e responsabilità in percorsi multidisciplinari condivisi.

Gli elementi che debbono caratterizzare le strutture sono:

1. L'organizzazione territoriale

Qualità e sostenibilità economica sono le principali esigenze alle quali cerca di rispondere l'afferenza delle attività assistenziali nei centri di alta specialità. La concentrazione della casistica presso strutture e operatori che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento delle conoscenze e delle tecnologie garantisce, infatti, la qualità dell'assistenza e la riduzione dei costi unitari di produzione. Per acquisire e mantenere sufficiente esperienza e competenza ed al fine di migliorare l'uso delle risorse, è necessario eseguire un adeguato numero di esami.

Bacini d'utenza minimi

- Strutture di Genetica Clinica non inferiore a 1.000.000 di abitanti,
- Laboratori di Citogenetica/Citogenomica compresi tra 500.000 e 1.000.000 di abitanti,
- Laboratori di Genetica Molecolare non inferiore ai 3.000.000 di abitanti, §
- Laboratori di Immunogenetica non inferiore a 1.000.000 di abitanti.

§ L'innovazione tecnologica successiva ai progressi scientifici nel campo della genomica medica ha incrementato le conoscenze su un numero enorme di nuove malattie genetiche e sui geni correlati ai tumori e ampliato in maniera straordinaria le potenzialità diagnostiche. Per questi motivi oggettivi è indispensabile considerare il bacino di utenza per la Genetica Molecolare e Genomica non inferiore ai 2.000.000 di abitanti.

2. Risorse umane minime

Gli standard SIGU(vedi), a tal proposito prevedono per le strutture cliniche:

Strutture complesse: 1 direttore medico e almeno 2 dirigenti medici

Strutture Semplici dipartimentali 1 responsabile medico e almeno 1 dirigente medico,

Strutture Semplici annesse a Strutture Complesse di Genetica Medica 1 dirigente medico.

Le strutture di Laboratorio di Genetica Medica:

Strutture Complesse/Strutture Semplici Dipartimentali: 1 direttore medico/biologo e almeno due dirigenti per la Citogenetica/Citogenomica e 2 per la Genetica Molecolare.

3. Assetto organizzativo

La Genetica Medica è una branca della Medicina ad alta specializzazione.

Nessuna delle sue attività specifiche può essere effettuata da strutture di altra specializzazione.

Le strutture cliniche possono essere Strutture Complesse o Semplici Dipartimentali in Dipartimenti di Medicina Interna o Materno-Infantile o Strutture Semplici afferenti ad una Struttura complessa di Genetica Medica.

Le Strutture di Laboratorio possono essere Strutture Complesse o Semplici Dipartimentali o Strutture semplici afferenti ad una Struttura complessa di Genetica Medica o di Laboratorio di Genetica Medica in Dipartimenti Materno-Infantile o Dipartimenti di Medicina di Laboratorio (vedi Standard SIGU).

Tutte le strutture debbono essere certificate e rispondere agli standard qualitativi e relativi indicatori, definiti dagli Standard SIGU, da considerare come criteri di accreditamento regionale delle strutture pubbliche nonché di quelle private accreditate private.

4. L'attenzione alla qualità

E' indispensabile che le strutture, identificate secondo quanto riportato nel paragrafo 3, partecipino a controlli esterni di qualità, tra i quali quelli coordinati a livello nazionale dall'ISS, e si adeguino agli Standard predisposti dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (vedi allegati) e agli indicatori correlati che ne garantiscono la qualità.

La SIGU allo scopo sia di facilitare il compito del legislatore in ambito regionale, unico decisore nella pianificazione delle Strutture di Genetica Medica che il Servizio Sanitario Regionale mette a disposizione dei bisogni della popolazione, e sia di evitare nei limiti del possibile diseguglianze, inaccettabili sempre ma ancor di più nel caso di malattie genetiche gravemente invalidanti, ha prodotto e sistematizzato **Standard** per la Gestione della Qualità, unica Società in Europa, e elaborato gli indicatori specifici per le Strutture Cliniche di Genetica Medica, i Laboratori di Genetica Medica e le Biobanche Genetiche (vedi riferimenti normativi).

5. Le relazioni con i professionisti di altre specialità

Il successo dell'integrazione della Genetica Medica negli altri settori della medicina e la sua trasversalità nei confronti delle altre specializzazioni, si basa sulla condivisione di percorsi assistenziali delineati con chiarezza e nella definizione dei ruoli (concetto di best practice). L'adozione di percorsi diagnostico-assistenziali assicura la completezza dell'offerta e l'omogeneità di comportamenti, in grado di garantire la soddisfazione del paziente e l'ottimizzazione dei costi. Tuttavia, per supportare l'integrazione della Genetica Medica nelle altre discipline è prima di tutto necessario rinforzarne la struttura organizzativa.

Una struttura organizzativa ottimale comprendente la componente clinica e di laboratorio e dotata di diverse figure professionali (medici, biologi, tecnici di laboratorio, infermieri e amministrativi), è in grado di operare efficacemente con le altre discipline migliorando l'efficienza e l'appropriatezza delle prestazioni di genetica, rendendo più facile e funzionale la gestione della domanda e dell'offerta.

6. I collegamenti con le associazioni

Il coinvolgimento delle associazioni delle famiglie dei pazienti assicura che vengano tenute in considerazione le esigenze dei pazienti e che vengano verificati i percorsi diagnostico assistenziali. Indispensabile è l'apporto di questi gruppi per la diffusione delle informazioni sulle malattie genetiche, comprese quelle rare, anche attraverso la produzione di materiale divulgativo (anche in lingue diverse) e nella organizzazione di eventi informativi.

7. La disponibilità di sistemi informatizzati di dati di attività

Nella definizione delle strutture emerge come dato rilevante la disponibilità, in forma informatizzata e non autocertificata, dei risultati delle attività, che rendono possibile il loro monitoraggio e consentono di valutarne gli aspetti economici.

NORMATIVA NAZIONALE E REGIONALE

1. Linee - Guida per le attività di Genetica Medica sono state oggetto dell'accordo Stato-Regioni 15 luglio 2014 in GU n.224 del 23.09.2004;
2. Accordo Stato-Regioni n. 241 del 26.11.2009.
3. Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici del garante Protezione dati personali n. 8 del 15.12.20166 (G.U. 303 del 29.12.2016);
4. deliberazione AGC Regione Campania n. 556 del 22 luglio "Attuazione delle linee guida per le attività di Genetica medica" 2010 con il quale la Regione Campania ha recepito l'Accordo Stato-Regioni n. 241 del 26.11.2009
5. DCA n. 147 del 17.12.2012 "Attuazione delle linee guida nazionali per le attività di Genetica Medica. Attivazione delle procedure di controllo dell'appropriatezza per l'accesso alle prestazioni di Genetica Medica e riordino della rete assistenziale della Genetica Medica sia a livello clinico che di laboratorio".
6. Decreto Dirigenziale n. 63 del 13.07.2017 "Istituzione della rete regionale dei laboratori per la tipizzazione Genetica dei linfomi e delle leucemie"
7. D.M. 70 del 2.4.2017 "Regolamento recante definizione degli standard qualitativi strutturali tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera"
8. Decreto Ministero della Salute 9 dicembre 2015 (GU Serie Generale n.15 del 20.1.2016): Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale
9. Decreto Presidente Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 (GU 18 marzo 2017 Sup. Ord. n.65): Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n.502.

LINEE GUIDA DELLA SOCIETA' ITALIANA DI GENETICA UMANA (SIGU)

1. Sistema di Gestione per la Qualità nelle Strutture Cliniche di Genetica Medica e Indicatori;
2. Sistema di Gestione per la Qualità nei Laboratori di Genetica Medica e Indicatori;
3. Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche;
4. Linee Guida SIGU per la Diagnosi CitoGenetica;

5. Note Operative SIGU Citogenetica Costituzionale;
6. Documento congiunto SIGU-SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e metodologie biofisiche) sull'Utilizzo appropriato delle tecniche di CMA (Chromosomal Microarrays Analysis) in diagnosi prenatale;
7. Documento congiunto SIGU-AIOM (Associazione Italiana Oncologia Medica) sulla Consulenza Genetica test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte;
8. Documento SIGU sulla NIPT (Non Invasive Prenatal Test).

La Situazione della Genetica Medica in Campania

Il gruppo tecnico-scientifico ha acquisito informazioni tramite un censimento regionale delle strutture formalmente definite strutture di Genetica Medica o di Laboratorio di Genetica Medica con le sue derivazioni, Citogenetica/Citogenomica e genetica molecolare, così come richiesto anche dalle Linee-Guida, sopra citate.

Le informazioni ottenute sono relative alle Strutture di Genetica Medica pubbliche, universitarie e ospedaliere, al loro numero e distribuzione territoriale, alla tipologia dei test genetici eseguiti e dei servizi offerti.

In particolare sono state ottenute informazioni sia dalle Strutture Cliniche di Genetica Medica che dai Laboratori di Citogenetica/Citogenomica e Genetica Molecolare.

Il Censimento ha evidenziato:

- la necessità di interventi di pianificazione, riorganizzazione e, se possibile, di coordinamento delle strutture, che devono essere distribuite in maniera tale da poter offrire servizi di qualità che, in accordo con le direttive internazionali, devono comprendere in primis la Consulenza Genetica prima e dopo eventuali test genetici.

La razionalizzazione si impone soprattutto in considerazione dell'incremento del numero di test genetici richiesti in assenza di specifici criteri di appropriatezza della domanda e dell'offerta; infatti l'offerta di test genetici è, ancora, lasciata all'iniziativa dei singoli professionisti o gestori della sanità, anche accreditati. Questo aspetto è fondamentale in relazione ai progressi tecnologici che hanno messo a disposizione nuovi test genetici più complessi e costosi, che non sono previsti al momento dai tariffari nazionali/regionali (ad esempio tecniche di array sia micro che SNP, NGS, MPLA etc).

- la necessità di promuovere la formazione degli operatori sanitari non genetisti e fornire informazione al pubblico anche in tema di Malattie Rare (vedi Commissione Malattie Rare);

- l'esigenza di rimodulare percorsi diagnostici che focalizzano larga parte della diagnosi con un numero limitato di test genetici offerti in maniera inappropriata (test genetici richiesti per infertilità di coppia, per tecniche di procreazione assistita, per sospetti di trombofilia etc);

- la limitata offerta dei servizi pubblici in tema di diagnosi prenatale (stimata pari a circa il 10% della domanda), legata anche a carenze organizzative negli specifici percorsi diagnostico-assistenziali per la gestante a rischio che coinvolgono diverse figure professionali non sempre disponibili;

- la modesta offerta di test genetici predittivi in oncologia e di test genetici su tessuto tumorale, indispensabili per una terapia mirata;

- la totale assenza della certificazione di qualità da parte delle strutture pubbliche regionali e quindi la mancata conformità agli standard definiti dalla SIGU.

Ad oggi sono presenti ed attive le seguenti strutture:

Strutture Cliniche di Genetica Medica

1. Università di Napoli AOU “Federico II”, UO Genetica Medica
2. Università di Napoli AOU “Federico II”, Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica
3. Università della Campania AOU “Luigi Vanvitelli”, UO Cardiomiologia e Genetica Medica
4. AORN “A. Cardarelli” Napoli, UO Genetica Medica
5. AORN “G. Rummo” Benevento, UO Genetica Medica
6. AORN “San Giuseppe. Moscati” Avellino, UO Genetica Medica
7. AORN “Santobono-Pausillipon”, Napoli, Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica

Tutte le strutture non rispondono agli Standard SIGU specialmente in tema di risorse umane e rispetto degli indicatori previsti.

Strutture di Laboratorio di Genetica Medica

a. Citogenetica e Citogenomica

1. Citogenetica/Citogenomica pre e postnatale, costituzionale e molecolare
Università di Napoli AOU “Federico II”, UO Citogenetica e Citogenomica
2. Citogenetica/Citogenomica pre e postnatale, costituzionale e molecolare
AORN “G. Rummo” Benevento, UO Genetica Medica
3. Citogenetica/Citogenomica pre e postnatale, costituzionale e molecolare e citogenetica ematologica
AORN “San G. Moscati” Avellino, UO Laboratorio di Genetica Medica
4. Citogenetica postnatale costituzionale e citogenetica ematologica
AORN “A. Cardarelli” Napoli, UO Genetica Medica
5. Citogenetica postnatale costituzionale e citogenetica ematologica
ASLNA1Centro, PSP “Elena D’Aosta” Napoli, Laboratorio di Genetica Medica
6. Citogenetica oncologica
AOU “Ruggi d’Aragona” Salerno, UO Genetica molecolare e Citogenetica
7. Citogenetica pre e postnatale costituzionale e citogenetica ematologica
ASL SA, Ospedale di Pagani, Laboratorio di Genetica Medica

Tutte le strutture non rispondono agli Standard SIGU specialmente in tema di risorse umane e rispetto degli indicatori previsti e sono molto diversificate in relazione alle specificità e tipo di indagini offerte.

b. Genetica molecolare

1. Università della Campania AOU “Luigi Vanvitelli”, UO Laboratorio di Genetica Medica
2. Università di Salerno, AOU “Ruggi D’Aragona” UO Patologia Molecolare e Genomica Medica
3. AORN “A. Cardarelli” Napoli, UO Genetica Medica
4. AORN “G. Rummo” Benevento, UO Genetica Medica
5. AORN “San G. Moscati” Avellino, UO Genetica Medica
6. AORN “San Sebastiano” Caserta, Laboratorio di Genetica Medica
7. ASL SA, Ospedale di Pagani, Laboratorio di Genetica Medica

c. Immunogenetica

In regione non è attiva fra le strutture di Genetica Medica nessuna dedicata.

Considerazioni

a. Genetica Clinica

Le linee-guida prevedono almeno una struttura per ogni milione di abitanti.

In Regione Campania è presente un numero di strutture cliniche appena sufficiente, ma con importanti criticità:

- a) limitata offerta di alcune strutture: soltanto 3 strutture hanno un offering pressochè completo
- b) estrema carenza di risorse di personale: occorrono medici specialisti in Genetica Medica sia per sostenere l’attuale carico di lavoro e ridurre le inevitabili liste di attesa e sia per la indispensabile interazione col territorio
- c) declassamento di alcune strutture (secondo Atti aziendali)
- d) disomogenea distribuzione territoriale: non sono presenti nelle province di Caserta e Salerno

b. Citogenetica e Citogenomica

Le linee guida SIGU prevedono una struttura ogni 500.000 abitanti.

Pertanto in Regione Campania non sono presenti un numero adeguato di strutture pubbliche, ma sono presenti, a differenza delle strutture cliniche, numerosi laboratori privati accreditati.

Sussistono, inoltre, le seguenti criticità:

- la criticità più rilevante è rappresentata dall’enorme carico della diagnosi prenatale, che attualmente per circa l’80%-90%, se non di più, è offerta dai laboratori privati accreditati con grande disomogeneità quali-quantitativa.
- carenza di personale.
- disomogeneità nei carichi di lavoro che non rispondono agli Standard SIGU.

c. Genetica Molecolare/Genomica

Le Linee-guida SIGU dispongono che occorrerebbero almeno due strutture in regione ma non tengono conto che negli ultimi anni (dal 2010 in poi) le cose sono cambiate in quanto la genetica molecolare ormai ha delle specialità come la genomica medica e la genetica oncologica.

In precedenza si è rilevata appunto l'esigenza che per la genomica, specializzazione nata dai progressi scientifici nello studio del genoma umano e dalla innovazione della tecnologia ne occorrono almeno tre. Le altre strutture presenti sono associate a strutture cliniche e a loro si riserva il compito di offrire test molecolari per singole malattie fra quelle più frequenti nella popolazione.

In effetti è fondamentale la razionalizzazione dell'offerta. In base alle attuali conoscenze epidemiologiche derivanti anche dal Registro delle Malattie Rare, è necessario evitare duplicati (ad eccezione delle competenze acquisite e delle malattie più frequenti (p.e. sindrome dell'X-fragile, fibrosi cistica, tumori più frequenti, mammella, colon-retto) e incrementare l'offerta con l'introduzione di nuovi test genetici/genomici non ancora disponibili in regione, se non in parte, per molte condizioni.

Considerazioni finali

Le strutture già esistenti opportunamente riorganizzate e supportate in termini di personale e di rinnovamento tecnologico, sono sufficienti a costituire una rete regionale efficiente con compiti anche di informazione e formazione degli operatori del territorio (MMG e PdF).

Le competenze presenti sono già al massimo livello in tutti i settori anche se, a costo di ripetersi, insufficienti da un punto di vista quantitativo.

Una volta risolte le criticità sopra elencate, è auspicabile e realizzabile, in un periodo relativamente breve di dodici mesi, la Rete delle Strutture di Genetica Medica che, con un Gruppo Tecnico di Governance, costituito dai responsabili di tutte le strutture pubbliche presenti sul territorio, sarà in grado di predisporre reti funzionali specifiche in grado di rispondere alla maggior parte dei bisogni della popolazione e di integrarsi con altre reti di assistenza già attive con particolare attenzione alle malattie rare, all'area materno-infantile, alla diagnosi prenatale e alle patologie oncologiche.

La creazione di un Portale dedicato che consenta ai MMG e PdF di prenotare le consulenze/test genetici in rete e/o di inviare i propri pazienti alle strutture con le competenze specifiche, permetterà di offrire ai pazienti e alle loro famiglie un percorso diagnostico-assistenziale qualitativamente completo, garantirà un'interazione corretta fra territorio e ospedale/università e ridurrà drasticamente la migrazione extraregionale, e in ultimo, migliorerà sensibilmente la capacità di attrazione delle strutture regionali.

L'altro punto di fondamentale importanza è l'attivazione di un sistema di controllo dell'appropriatezza per l'accesso alle prestazioni della rete regionale in tutte le sue componenti pubbliche e private accreditate e di un sistema di monitoraggio di tutte le attività allo scopo di misurarne le ricadute cliniche ed assistenziali, permetterne la valutazione in termini di appropriatezza, efficacia ed efficienza e consentire l'adeguamento in tempo reale dell'intera rete alle eventuali nuove esigenze e bisogni.

Napoli 31 dicembre 2017

Il Gruppo tecnico-scientifico

Allegato B

Documento elaborato dal Gruppo tecnico-scientifico (istituito con decreto commissariale n.147 del 17.12.2012 pubblicato sul BURC n.33 del 17 giugno 2013) per il riordino della rete assistenziale della Genetica Medica clinica e di laboratorio

Riordino della Rete di Genetica Medica, Clinica e di Laboratorio, della Regione Campania

Definizione

La Rete Regionale della Genetica Medica è costituita dalle U.O. di Genetica Medica e dalle U.O. Laboratori di Genetica Medica, in relazione tra loro secondo il modello organizzativo di Coordinamento non gerarchico con struttura capofila.

Questo modello prevede un coordinamento tra Strutture Ospedaliere/Universitarie altamente specializzate e strutture di riferimento territoriali (Ambulatori/Laboratori di Genetica Medica), a cui possono rivolgersi i pazienti per interventi di diagnosi o cura particolarmente complessi e per questo concentrati in poche strutture.

Normativa di riferimento

Le attività di Genetica Medica sono regolamentate dalle Linee Guida definite da:

- Accordo Conferenza Stato Regioni del 15 luglio 2004 sulle "Linee-guida per le attività di genetica medica" in GU n. 224 del 23.09.2004 e
- Accordo Conferenza Stato Regioni del 26 novembre 2009 sulla "Attuazione delle Linee-Guida per le attività di Genetica Medica (Accordo rep. 241 CSR del 26 novembre 2009). recepito dalla Regione Campania con DGR n.556 del 22.07.2010 (BURC n. 52 del 02.08.2010).

Le Linee-Guida forniscono, tra l'altro, indicazioni per la standardizzazione dei processi, finalizzate ad outcomes di qualità, prevedendo essenzialmente due condizioni preliminari per una corretta funzionalità della rete:

1. avviare i necessari processi di certificazione di qualità
2. assegnare alle Strutture di Genetica Medica un'adeguata collocazione nell'ambito dell'organizzazione aziendale, tale da renderle indipendenti da altre Discipline, così come previsto dalle Linee-Guida.

La Società Italiana di Genetica Umana ha prodotto, a sua volta, in esito alle citate Linee-Guida, un documento contenente gli Standard ufficiali per le attività clinica, di laboratorio e delle Biobanche.

Tali Standard prevedono indicatori di processo, di esito e requisiti relativi ai carichi di lavoro per singolo operatore, il tutto necessario a garantire un monitoraggio costante del livello quali-quantitativo delle attività della singola struttura, a cui ogni punto della rete dovrà adeguarsi.

1. Definizione delle Macroaree

Il Decreto del Ministero della Salute n. 70 del 2 aprile 2015 (G.U. SG n. 127 del 4/6/2015) recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera", al paragrafo 3. "Standard minimi e massimi di strutture per singola disciplina", identifica la "Genetica medica", quale servizio senza posti letto, individuando il bacino di utenza da un minimo di 2 ad un massimo di 4 milioni di abitanti.

Pertanto, in considerazione della popolazione pesata al 31.12.2015 (tabella n.1), in Regione Campania debbono essere identificate fino a tre strutture capofila di Genetica Medica.

Tenuto conto delle caratteristiche complesse del territorio, si propone un'organizzazione che strutturi la rete secondo un modello di Coordinamento non gerarchico identificando 3 macroaree, secondo bacini omogenei di popolazione e secondo i punti di erogazione ora esistenti e relativo offering (tabella n.2).

Macroarea 1 (ASL Napoli 1Centro e ASL Napoli 3Sud)
popolazione residente: 2.066.042, popolazione pesata: 1.969.122

Macroarea 2 (ASL Napoli 2Nord e ASL Caserta)
popolazione residente: 1.976.721, popolazione pesata: 1.822.642

Macroarea 3 (ASL Avellino, ASL Benevento e ASL Salerno)
popolazione residente: 1.818.766, popolazione pesata: 1.790.645

2. Rete strutturale regionale

Macroarea 1

Struttura capofila

AOU di Napoli "Federico II"

UO Genetica Medica *

UO Citogenetica e Citogenomica

Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica

c/o UO di Pediatria Generale DAI Materno-Infantile

Strutture afferenti:

Istituto Nazionale dei Tumori "Fondazione Pascale"

UO Laboratorio di Genetica Oncologica

AORN Santobono-Pausillipon

Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica

ASL NA1 Centro

UO Laboratorio di Genetica Medica

Macroarea 2

Struttura capofila

AORN Antonio Cardarelli Napoli
UO Genetica Medica e Laboratorio

Strutture afferenti:

AOU della Campania “Luigi Vanvitelli”
UO Cardiomiologia e Genetica Medica
UO Laboratorio di Genetica Medica *

AORN San Anna e San Sebastiano Caserta
UO Laboratorio di Genetica Medica

Macroarea 3

Struttura capofila

AORN Gaetano Rummo Benevento
UO Genetica Medica e laboratorio

Strutture afferenti:

AORN San Giuseppe Moscati Avellino
UO Laboratorio di Genetica Medica

AOU San Giovanni di Dio Ruggi d’Aragona Salerno
UO Laboratorio di Genetica Medica

Programma di Genomica Medica *
(Laboratorio di Genomica Medica)

ASL Salerno
UO Laboratorio di Genetica Medica

Le strutture identificate con asterisco per ciascuna macroarea avranno la funzione di **Laboratorio di riferimento per la Genomica Medica** in coordinamento con le strutture afferenti alle diverse macroaree, nell’ambito delle Reti funzionali e degli specifici percorsi assistenziali definiti e stabiliti dal Tavolo Tecnico Regionale della Governance della Rete.

La Struttura Operativa denominata CEINGE, coordinata dalla UO Genetica Medica dell’AOU “Federico II”, avrà la funzione di laboratorio di riferimento per la Genomica Medica in coordinamento con le strutture afferenti alla Macroarea 1.

La Struttura di Laboratorio di Genetica Medica dell’AOU “Luigi Vanvitelli” avrà la funzione di laboratorio di riferimento per la Genomica Medica in coordinamento con le strutture afferenti alla Macroarea 2.

Il Programma di Genomica Medica col complesso degli annessi laboratori dell’AOU San Giovanni di Dio Ruggi d’Aragona avrà la funzione di Laboratorio di riferimento per la Genomica Medica in coordinamento con le strutture afferenti alla Macroarea 3.

Tutte le UO di Laboratorio non annesse a strutture cliniche dovranno assumere la **definizione formale di Laboratorio di Genetica Medica** secondo quanto stabilito dalle Linee-Guida di Genetica Medica per la definizione delle strutture (ASR del 15.07.2004).

Ogni Struttura Capofila con le strutture connesse così come delineato in precedenza, è da considerarsi **unicum**, in grado di garantire un buona offerta clinico-laboratoristica la più ampia possibile e comunque capace di rispondere alla maggior parte dei bisogni della popolazione della propria macroarea.

3. Risorse umane

Le Linee-Guida stabiliscono per ciascun tipo di attività il fabbisogno minimo di personale specializzato in Genetica Medica in relazione alla dimensione minima di popolazione da servire come da seguente prospetto:

Fabbisogno minimo di risorse umane per macroarea					
Attività	Popolazione	Risorse Umane Stutture Clin./Lab. Ospedali			Risorse Umane ASL
		Medici	Biologi	Tecnici	Informatici
Direttori/dirigenti responsabili		2	2		
Genetica Clinica		6			2
Lab. Citogenetica/Citogenomica	2 milioni abitanti		5	4	
Lab. Genetica Molecolare/Genomica			5	4	
Analisi informatica					2

Entro tre mesi dall'approvazione del presente documento tutte le Aziende Sanitarie dovranno procedere alle pubbliche selezioni secondo le norme vigenti per il personale carente come da tabella n.3.

Per i medici genetisti ambulatoriali le AA.SS.LL di riferimento della corrispondente macroarea debbono formalizzare e definire degli accordi con la rispettiva struttura capofila per la condivisione dei percorsi assistenziali e protocolli operativi.

4. Risorse strumentali

Entro tre mesi dall'approvazione del presente documento sarà avviato, nell'ambito di ciascuna macroarea, un censimento delle tecnologie disponibili allo scopo di programmare l'indispensabile aggiornamento tecnologico delle attrezzature già in uso e l'integrazione con le tecnologie più innovative disponibili in risposta alle nuove esigenze derivate dai progressi continui nella diagnostica soprattutto in termini di genetica oncologica e diagnosi di malattie ad esordio tardivo.

5. Reti funzionali

Nell'ambito del protocollo d'intesa fra le varie Aziende presenti in ciascuna delle tre macroaree saranno predisposte delle Reti Funzionali intese quali veri e propri percorsi assistenziali integrati in cui il paziente ha la possibilità di scegliere il punto di accesso alla rete allo scopo principale di **ridurre le liste di attesa e la mobilità extraregionale**.

E' fondamentale che il punto di accesso alla rete del paziente sia omogeneo sul territorio, e cioè clinico. **L'indispensabile integrazione territorio/ospedale-università**, come sottolineato fortemente dal citato DMS n. 70 del 2 aprile 2015, richiede che si rendano disponibili, oltre che nelle strutture ospedaliere/universitarie, anche nelle Aziende territoriali, ambulatori di Genetica medica per l'offerta di consulenza e per la valutazione del problema clinico nonché, l'indicazione del miglior percorso clinico/diagnostico, in relazione al problema identificato/sospettato.

Le AA.SS.LL. dovranno identificare le sedi opportune e rendere possibili le attività programmate, fornendo le risorse necessarie (spazi dedicati e personale infermieristico/amministrativo).

Ai medici specialisti in genetica medica (ospedalieri/universitari/territoriali) e a quelli identificati formalmente dalle strutture accreditate viene assegnato il compito di medico prescrittore a mezzo piattaforma regionale SANIARP al fine di evitare inutili duplicazioni di prestazioni.

Questo sistema consentirà un percorso virtuoso territorio/ospedale/università e permetterà un monitoraggio costante dell'appropriatezza prescrittiva (DMS 9 dicembre 2015) e della qualità del servizio reso.

A tal proposito si ritiene utile ribadire che il modello proposto tiene conto delle competenze ed expertise presenti nelle diverse strutture valorizzandole e identificando per ogni rete funzionale una o più strutture di riferimento nell'ambito regionale.

Si possono elencare, almeno in via preliminare, le seguenti reti funzionali di attività:

- a. Malattie rare
- b. Diagnosi prenatale
- c. Medicina della Riproduzione Umana
- d. Malattie ad esordio tardivo
- e. Oncogenetica (tumori solidi)
- f. Ematoncologia (leucemie e linfomi)

Generalmente il punto di accesso alle reti funzionali da parte dei pazienti su indicazione del medico di famiglia o di qualsiasi medico specialista è costituito dalle strutture di genetica clinica.

L'approccio clinico è infatti il necessario punto di partenza per la valutazione del paziente e della sua famiglia per poter arrivare a definire il sospetto o confermare la diagnosi di malattia genetica posta dal medico specialista.

Ogni rete funzionale prevede una integrazione con specialisti delle altre discipline.

La rete di genetica clinica si distingue in maniera peculiare rispetto alle reti costituite dalle altre specialità mediche in quanto il medico genetista ha esigenza, in rapporto al tipo di problema clinico e all'ampiezza della famiglia, di tempi relativamente lunghi, in media 2-4 ore, per completare il percorso definito "Consulenza genetica"(vedi documento master sul ruolo del genetista clinico).

La conferma è data dalle definizioni presenti nell'elenco delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale che elencano tutte le fasi del percorso a differenza delle prestazioni ambulatoriali degli altri specialisti (allegato 4 del DPCM del 12 gennaio 2017 (Supplemento ordinario alla GU n.65 del 18 marzo 2017) “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502):

PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA. Visita specialistica genetica con esame obiettivo e valutazione della documentazione clinica recente e remota. Incluso: primo colloquio, anamnesi personale e familiare, costruzione di un albero genealogico familiare nei rami paterno e materno per almeno 3 generazioni. Consultazione della letteratura scientifica e di database di genetica clinica specifici. Formulazione dell’ipotesi diagnostica. Scelta del test genetico appropriato. Spiegazione vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione consensi informati. Scrittura della relazione. Codice 89.7B.1

VISITA GENETICA DI CONTROLLO. Consulenza Genetica successiva alla prima in paziente ancora senza diagnosi. Visita specialistica genetica con esame obiettivo, rivalutazione della documentazione clinica recente e remota. Consultazione della letteratura scientifica e di database di genetica clinica specifici. Affinamento dell’ipotesi diagnostica pregressa e scelta di eventuale nuovo test genetico appropriato. Spiegazione di vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione dei consensi informati. Scrittura della Relazione. Codice 89.01.Y.

Prevedere che il punto di accesso alla rete di genetica sia costituito da un medico genetista è correlato al processo diagnostico, o meglio da un sospetto di diagnosi dal quale derivi l’indicazione a test genetici i più appropriati per poterla confermare.

I test genetici sono specifici e ciascun test ha una valenza diagnostica diversa: pertanto un test non può essere richiesto senza la preventiva valutazione del medico genetista, che ne garantisce l’appropriatezza.

Per tale motivo si ribadisce l’esigenza che tutti i medici genetisti che operano nelle strutture pubbliche o nelle strutture accreditate abbiano la funzione di medico prescrittore su piattaforma regionale SANIARP, secondo un profilo individuale derivante dall’applicazione dei diversi PDTA (percorsi diagnostici-terapeutici-assistenziali).

6. Il modello di percorso (amministrativo) clinico-diagnostico

Il paziente con sospetta malattia genetica viene indirizzato, dal medico di famiglia/pediatra di famiglia direttamente o su suggerimento di un medico specialista, alla struttura di Genetica Clinica con richiesta di consulenza genetica o allo specialista di branca per la consulenza clinico-diagnostica per la diagnosi di sospetto. Il medico genetista o lo specialista di branca possono richiedere il test genetico appropriato per la conferma della diagnosi.

La richiesta del test genetico specifico è effettuata dai medici genetisti dopo la consulenza genetica o dagli specialisti di branca, inseriti nel sistema SANIARP.

Nel caso la richiesta provenga dallo specialista di branca, il paziente deve comunque effettuare presso un Laboratorio di Genetica Medica la consulenza genetica pre-test che è l’unica a garantire l’appropriatezza del test genetico [ai sensi accordo Conferenza Stato Regioni del 15.07.2004 (GU n. 224 del 23.09.2004) recepito dalla Regione Campania DGR n.556 del 22.07.2010 (BURC n. 52 del 02.08.2010)]e nel rispetto delle norme dell’ Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici (Autorizzazione n. 8/2016 del 15 dicembre - GU . n.303 del 29.12.16 supplemento ordinario n.3932)].

Il medico di famiglia/pediatra di famiglia è tenuto alla prescrizione del test, come richiesto dal medico prescrittore SANIARP, su impegnativa regionale, secondo le modalità previste dalle norme del SSR.

Il test può essere effettuato dalle strutture pubbliche della rete o dalle strutture accreditate.

7. Coordinamento regionale - Governance

Entro un mese dall'approvazione del presente documento è istituito un Tavolo Tecnico Regionale permanente della **Governance** delle attività di Genetica Medica, presso la Direzione Generale della Tutela della Salute e il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale della Giunta Regionale della Campania. Tra i componenti saranno compresi tutti i responsabili delle Strutture Pubbliche di Genetica Medica regionali.

Il Tavolo avrà tra i compiti principali:

- proporre la definizione delle **Reti funzionali** con i relativi percorsi e dell'**Offering** di test genetici in base ai fabbisogni e in relazione alle competenze ed expertise delle varie strutture regionali,
- coordinare le attività comuni di **audit clinico**,
- monitorare i **servizi erogati** allo scopo di valutare all'interno del territorio regionale la **qualità** dei percorsi assistenziali offerti e l'impatto sulla riduzione delle **liste d'attesa**,
- predisporre una **carta regionale delle strutture, delle reti funzionale e prestazioni** disponibili su carta e su web, dandone massima diffusione alle strutture del Servizio Sanitario Regionale, alle rappresentanze degli operatori sanitari e soprattutto alle Associazioni di pazienti.

Ulteriori attività del Tavolo Tecnico Regionale permanente:

- l'applicazione delle nuove conoscenze alla pratica clinica;
- la formazione rivolta sia al personale della Rete sia agli altri professionisti sanitari nell'ottica di favorire sempre più la cooperazione interdisciplinare;
- l'analisi epidemiologica continua dei bisogni dell'utenza allo scopo di individuare e implementare le strategie migliori per la prevenzione dei rischi genetici nella popolazione.

Le Strutture capofila, come sopra individuate, avranno il compito di garantire l'uniformità dei processi e dei percorsi, definiti in sede regionale, nell'ambito delle rispettive macroaree.

8. Il fabbisogno regionale di test genetici stimato

Il Gruppo Tecnico-Scientifico per il riordino della rete assistenziale della Genetica Medica ha prodotto una stima dei fabbisogni di test genetici riportata nella tabella n.4. La stima è stata ottenuta dalla valutazione dei dati epidemiologici regionali, dalla analisi dei costi pregressi sostenuti dalla Regione e dalla previsione, derivata dall'i nuovi LEA delle nuove esigenze dovute all'innovazione tecnologica e ai progressi scientifici soprattutto nel campo della genomica medica.

Napoli 16 aprile 2018

Il Gruppo tecnico-scientifico

Tabella 1

Regione Campania

TAB 1

Popolazione
residentePopolazione
pesata

al 31.12.2015 (fonte ISTAT)

ASL

Avellino	427.936	} 710.257	708.412
Benevento	282.321		
Caserta	924.614		867.965
Napoli 1Centro	992.549		957.986
Napoli 2 Nord	1.052.107		954.910
Napoli 3Sud	1.073.493		1.011.136
Salerno	1.108.509		1.082.233
Regione	5.861.529		5.582.642

Macroaree

1. Napoli 1Centro-Napoli 3Sud	2.066.042	1.969.122
2. Napoli 2Nord-Caserta	1.976.721	1.822.875
3. Benevento-Avellino-Salerno	1.818.766	1.790.645
	5.861.529	5.582.642

Strutture pubbliche di Genetica Medica

Articolazioni

Aziende	Tipo Struttura	Articolazioni							
		Clinica	Citogenetica costituzionale	Citogenetica Molecolare	Prenatale	Citogenetica ematoncologica	Molecolare	Oncogenetica	Malattie Scheletro
AOU Federico II Napoli	UOC 2	X	X	X	X	X	X	X	
AOU Luigi Vanvitelli Napoli	UOSD 2	X					X		
Istituto Pascale	UO nuova istituzione					X		X	
AO Antonio Cardarelli Napoli	UOC	X	X			X			
AO San Giuseppe Moscati Avellino	UOSD	X	X	X	X	X	X	X	
AO Gaetano Rummo Benevento	UOSD	X	X	X	X		X	X**	X
								** in progress	
AOU San Giovanni di Dio Ruggi D'Aragona Salerno	UOS			X*				X*	
				* tumori solidi				* tumori solidi	
ASL NA1Centro	UOSD		X			X			
ASL Salerno	UOSD		X	X	X	X	X		
AO San Anna e San Sebastiano Caserta	UOSD						X	X	

& non sono inserite le attività esclusivamente ambulatoriali

Unità di personale strutturato in servizio

Macroarea	Aziende	Unità operativa	Personale attivo				Carenze relative al fabbisogno minimo*				
			Direttori	Medici	Biologi	Tecnici	Medici	Biologi	Tecnici	Medici ASL	Bioinformatici
1	AOU Federico II Napoli	Genetica Medica Citogenetica e Citogenomica Ambulatorio Genetica Clinica Pediatrica	1a 1a	1	1	1	4	6	4	2	2
	Istituto Pascale Napoli	Laboratorio di Genetica Oncologica§									
	AO Santobono-Pausillipon Napoli	Ambulatorio di Genetica clinica	1								
	ASL Na1 Centro Napoli	Laboratorio di Genetica Medica	1§	3	3						
2	AOU Luigi Vanvitelli Napoli	Genetica Medica Laboratorio di Genetica Medica	1a 1a	1	2	1	5	6	1	2	2
	AO Antonio Cardarelli Napoli	Genetica medica e laboratorio	1a	2	5						
	AO Sant'Anna e San Sebastiano Caserta	Laboratorio di Genetica Medica	1§		1						
3	AO Gaetano Rummo Benevento	Genetica Medica e laboratorio	1a		2	3	6	2	0	2	2
	AORN San GiuseppeMoscati Avellino	Laboratorio di Genetica Medica	1§		3	3					
	AOU San Giovanni di Dio Ruggi D'Aragona Salerno	Laboratorio di Genetica Medica Programma di Genomica Medica	1a 1a								
	ASL Salerno (Osp. Pagani)	Laboratorio di Genetica Medica	1a		3	2					
Totale unità di personale			12	3	16	19	15	14	5	6	6

*** fabbisogno minimo di personale per macroarea**

6 medici + 2 direttori/responsabili di struttura
 2 medici di territorio
 10 biologi + 2 direttori/responsabili di struttura
 8 tecnici
 2 Bioinformatici

fabbisogno massimo

10 medici
 12 biologi
 10 tecnici
 3 informatici

Nota generale:

a direttori/dirigenti responsabili medici
 § dirigenti responsabili biologi

Tabella 4		Stima di fabbisogno di tests genetici in Campania				
<u>DIAGNOSI PRENATALE</u>						
	nati	diagnosi/anno	% indicate	numero tests/anno	prestazioni/anno	costo totale
nati per anno	50.000					
Cariotipo fetale			30%	15.000	75.000	5.767.950
Trisomie 13-18-21-X e Y Pcr Quantitativa/FISH interfase			30%	15.000	90.000	12.493.500
Ibridazione genomica comparativa CGH			20%	10.000	80.000	11.689.000
Totale				40.000	245.000	29.950.450
<u>DIAGNOSI POSTNATALE</u>						
	n. pazienti	diagnosi/anno	% indicate	numero tests/anno	prestazioni/anno	costo totale
malattie rare	14.372	20%	70%	2.012	16.097	2.351.920
parenti di pazienti con malattie rare	43.116	10%	70%	3.018	24.145	3.527.880
neonati a rischio	200	100%	80%	160	1.280	187.024
Totale				5.190	41.522	6.066.825
<u>ONCOLOGIA</u>						
	nuovi casi per anno	follow-up	% test indicati	numero tests/anno	prestazioni/anno	costo totale
carcinoma mammario	3.500		20%	700	13.300	1.850.387
carcinoma colon-retto	3.500		15%	525	9.975	1.387.790
ematoncologia	1.800		100%	1.800	9.000	970.650
ematoncologia		1.200	100%	1.200	6.000	647.100
Totale				4.225	38.275	4.855.927
TOTALE GENERALE				49.415	324.797	40.873.202