SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL RIETI

REGIONE LAZIO

**AZIENDA UNITÀ SANITARIA LOCALE RIETI**
**Via del Terminillo, 42 – 02100 RIETI - Tel. 0746.2781 – PEC: asl.rieti@pec.it**
**C.F. e P.I. 00821180577**

**DIREZIONE SANITARIA**

14 FEB. 2025
Prot. 12723/25

Direzione Salute e Integrazione Sociosanitaria
Regione Lazio
Area Rete Ospedaliera
Area Rete Ospedaliera e Specialistica
areareteospedaliera@regione.lazio.it

**Oggetto:** Relazione delle attività del Centro Spoke della Rete regionale per le Malattie Rare (COMR) della ASL di Rieti, in risposta alla Determinazione n. G00910 del 24 gennaio 2025.

Come richiesto dalla nota regionale in oggetto e dettagliato nel correlato carteggio intercorso, si invia la relazione organizzativa richiesta.

## 1) DENOMINAZIONE DEI CENTRI RESPONSABILI DELLA PRESA IN CARICO

Il COMR di Rieti è denominato:
- **"ASL RIETI / Spoke Fondazione Policlinico A. Gemelli"** per i codici:
  - RCG160: Sindromi da delezione 22Q11.2, Agammaglobulinemia, Immunodeficienza primarie, Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Nijmegen
  - RF0080: Corea di Huntington
  - RF0081: Atrofia multisistemica
  - RF0090: Distonia di torsione idiopatica
  - RF0100: Sclerosi laterale amiotrofica
  - RF0170: Paralisi sopranucleare progressiva
  - RF0180: Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
  - RF0181: Neuropatia motoria multifocale
  - RF0183: Sindrome di Guillain-Barré
  - RF0190: Sindrome di Eaton-Lambert
  - RFG060: Malattia di Refsum, Malattia di Charcot-Marie-Tooth, Neuropatia congenita ipomielinizzante, Neuropatie ereditarie, Neuropatia assonale gigante, Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione, Neuropatia ereditaria sensoriale ed autonomica tipo 3, Neuropatia sensoriale ereditaria, Sindrome di Rosenberg-Chutorian, Sindrome di Dejerine-Sottas, Sindrome di Roussy-Levy
  - RFG101: Miastenia gravis, Sindromi miasteniche congenite e disimmuni
  - RHG010: Fibrosi polmonare idiopatica, Malattie interstiziali polmonari primitive, Polmonite interstiziale acuta
  - RH0011: Sarcoidosi
  - RJ0030: Cistite interstiziale
  - RM0010: Dermatomiosite
  - RM0020: Polimiosite
  - RM0030: Connettivite mista
  - RM0120: Sclerosi sistemica progressiva

- **"ASL RIETI / Spoke Ospedale Pediatrico Bambino Gesù"** per il codice RFG160 (Distonie primarie)
- **"ASL RIETI / Spoke AOU Policlinico Umberto I"** per il codice RC0220 (Sindrome da anticorpi antifosfolipidi forma primitiva)
- **"ASL Rieti - Osp. S. Camillo De Lellis"** per il codice RDG020 (Deficienza congenita di altri fattori della coagulazione, Difetti ereditari della coagulazione, Difetti ereditari trombofilici, Emofilia A, Emofilia B, Malattia di Von Willebrand)

## 2) RESPONSABILE CLINICO DEL CENTRO E PROFESSIONISTI AFFERENTI

- Il Dr. Paolo Scapato, Responsabile UOSD Reumatologia, è il coordinatore aziendale del COMR di Rieti, riferimento aziendale per il CRMR, coadiuvato dai referenti clinici delle specifiche branche specialistiche attive nella ASL di Rieti, allo scopo di facilitare il percorso della persona all'interno delle strutture, centralizzando e rendendo omogenee le attività dei diversi gruppi. C.F. per abilitazione SIMaRaL: SCPPLA58B09I962O, email p.scapato@asl.rieti.it

- La Dott.ssa Maria Grazia Pipitone, Infermiere professionale con Incarico Organizzativo con funzioni di coordinamento, è l'hospital case manager del COMR di Rieti. C.F. per abilitazione SIMaRaL: PPTMGR67H65A176A, email m.pipitone@asl.rieti.it

- La Dr.ssa Donatella Mancini, Direttore UOC Pneumologia, è il referente clinico delle malattie rare di interesse pneumologico. C.F. per abilitazione SIMaRaL: MNCDTL59P43H282V, email d.mancini@asl.rieti.it. Codici di patologia:
  - RHG010: Fibrosi polmonare idiopatica, Malattie interstiziali polmonari primitive, Polmonite interstiziale acuta
  - RH0011: Sarcoidosi

- Il Dr. Steno Rinalduzzi, Direttore UOC Neurologia e Stroke Unit, è il referente clinico delle malattie rare di interesse neurologico. C.F. per abilitazione SIMaRaL: SRNLSTN64L31F687L, email s.rinalduzzi@asl.rieti.it. Codici di patologia:
  - RF0080: Corea di Huntington
  - RF0081: Atrofia multisistemica
  - RF0090: Distonia di torsione idiopatica
  - RF0100: Sclerosi laterale amiotrofica
  - RF0170: Paralisi sopranucleare progressiva
  - RF0180: Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
  - RF0181: Neuropatia motoria multifocale
  - RF0183: Sindrome di Guillain-Barré
  - RF0190: Sindrome di Eaton-Lambert
  - RFG060: Malattia di Refsum, Malattia di Charcot-Marie-Tooth, Neuropatia congenita ipomielinizzante, Neuropatie ereditarie, Neuropatia assonale gigante, Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione, Neuropatia ereditaria sensoriale ed autonomica tipo 3, Neuropatia sensoriale ereditaria, Sindrome di Rosenberg-Chutorian, Sindrome di Dejerine-Sottas, Sindrome di Roussy-Levy
  - RFG101: Miastenia gravis, Sindromi miasteniche congenite e disimmuni
  - RFG160: Distonie primarie (in collaborazione con la UOSD Neonatologia e Pediatria)

- Il Dr. Michele Ciro Totaro, dirigente medico di Medicina Interna con specializzazione in Reumatologia, è il referente clinico delle malattie rare di interesse reumatologico. C.F. per abilitazione SIMaRaL: TTRMHL83E03E885H, e-mail m.totaro@asl.rieti.it. Codici di patologia:
  - RC0220: Sindrome da anticorpi antifosfolipidi forma primitiva
  - RCG160: Sindromi da delezione 22Q11.2, Agammaglobulinemia, Immunodeficienza primarie, Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Nijmegen
  - RJ0030: Cistite interstiziale (in collaborazione con la UOC Urologia)
  - RM0010: Dermatomiosite
  - RM0020: Polimiosite

- RM0030: Connettivite mista
- RM0120: Sclerosi sistemica progressiva

- La Dr.ssa Alessandra Scardocci, dirigente medico di Oncologia con specializzazione in Ematologia, è il referente clinico per le Malattie Emorragiche Congenite, codice RDG020 (Deficienza congenita di altri fattori della coagulazione, Difetti ereditari della coagulazione, Difetti ereditari trombofilici, Emofilia A, Emofilia B, Malattia di Von Willebrand), di cui la ASL di Rieti è Spoke-I e centro di riferimento provinciale, secondo DCA U0057 del 2010. C.F. per abilitazione SIMaRaL: SCRLSN76H49H501N, e-mail a.scardocci@asl.rieti.it

- La Dott.ssa Giorgia Bizzoca è la farmacista aziendale di riferimento per le Malattie Rare.

Gli ulteriori professionisti aziendali afferenti al COMR, da abilitare all'inserimento dei pazienti nel SIMaRaL unitamente agli altri sei nominativi suindicati sono:

- Dr.ssa Sabina Roncacci, dirigente medico della UOC Neurologia e Stroke Unit, per le malattie rare di interesse neurologico, C.F. RNCSBN63T51H501K, email s.roncacci @asl.rieti.it
- Dr. Giuliano Gentili, coordinatore tecnico della UOC Neurologia e Stroke Unit, per le malattie rare di interesse neurologico, C.F. GNTGLN75R31H501O, e-mail g.gentili@asl.rieti.it
- Dr.ssa Chiara Castellani, dirigente medico della UOSD Reumatologia, per le malattie rare di interesse reumatologico, C.F. CSTCHR92R69H501V, e-mail c.castellani@asl.rieti.it
- Dr.ssa Shokoofe Eslami Varzaneh, dirigente medico della UOC Pneumologia, per le malattie rare di interesse pneumologico, C.F. SLMSKF60C61Z224D, e-mail s.eslamivarzaneh@asl.rieti.it
- Dr. Vittorio Pietrangeli, dirigente medico della UOC Pneumologia, per le malattie rare di interesse pneumologico, C.F. PTRVTR82M23H282Z, e-mail v.pietrangeli@asl.rieti.it
- Dr. Giulio Onelli, dirigente medico della UOC Pneumologia, per le malattie rare di interesse pneumologico, C.F. NLLGLI86H11H501M, email g.onelli@asl.rieti.it
- Dr. Augusto Bevilacqua, dirigente medico della UOC Pneumologia, per le malattie rare di interesse pneumologico, C.F. BVLGST81D30L182N, e-mail a.bevilacqua@asl.rieti.it
- Dr.ssa Federica Fioretti, dirigente medico della UOC Pneumologia, per le malattie rare di interesse pneumologico, C.F. FRTFRC76P48H501Y, e-mail f.fioretti@asl.rieti.it
- Dr.ssa Antonella Giannantoni, dirigente medico della UOC Urologia, per la malattia rara Cistite Interstiziale (codice RJ0030), C.F. GNNNNL63A44H282T, e-mail a.giannantoni@asl.rieti.it
- Dr.ssa Alessandra Valloni, dirigente medico della UOC Urologia, per la malattia rara Cistite Interstiziale (codice RJ0030), C.F. VLLLSN87H68H282Y, e-mail a.valloni@asl.rieti.it
- Dr.ssa Franca Faraoni, responsabile della UOSD Neonatologia e Pediatria, per le malattie rare "Distonie primarie" (codice RFG160), C.F. FRNFNC57A67L117U, e-mail f.faraoni@asl.rieti.it

Tutti gli attori identificati saranno oggetto di apposito atto deliberativo aziendale.

## 3) RELAZIONE ORGANIZZATIVA

### 3.1) Attivazione del coordinamento aziendale

È stato attivato a partire dal 08/09/2022 il coordinamento aziendale del COMR, nell'apposito ambulatorio di Malattie Rare sito presso l'Ospedale "San Camillo de' Lellis" di Rieti, all'interno della UOSD Reumatologia, in Viale Kennedy snc, piano 2. Il COMR è raggiungibile telematicamente all'indirizzo e-mail

malattierarerieti@asl.rieti.it

valevole per le comunicazioni con gli altri Centri della Rete, con i pazienti e i care giver, nonché per l'accesso ai farmaci e ai dispositivi medici correlati alle Malattie Rare. Il COMR è reperibile telefonicamente al seguente numero telefonico:

### 3.2) Collegamento e integrazione operativa con i COMR Hub e Spoke di afferenza

Il collegamento del COMR di Rieti è istituito operativamente con i COMR Hub di riferimento per le patologie individuate, tramite il suddetto canale informatico e telefonico. Tale collegamento è necessario per l'esecuzione di indagini non effettuate in sede (principalmente di natura genetica) e per la valutazione collegiale del paziente ai fini della congrua scelta di terapie innovative e/o orfane.

Il collegamento e l'integrazione operativa con il COMR Hub di afferenza, avviene tramite contatto diretto telefonico tra i referenti clinici del COMR di Rieti e i referenti delle varie aree specialistiche dei COMR Hub, ognuno per le aree specialistiche di competenza.

### 3.3) Convenzione con i Laboratori di Genetica Medica di altre strutture regionali

Non disponendo il COMR di un servizio di genetica medica, è in fase di stipula un'apposita convenzione con i Laboratori di Genetica Medica di altre strutture regionali, le cui specifiche verranno tempestivamente inviate a conclusione dell'iter amministrativo.

### 3.4) Misure volte a garantire la facilitazione all'accesso, la continuità della presa in carico e l'accompagnamento proattivo nelle diverse fasi di assistenza e nella risposta ai bisogni sociosanitari dei pazienti

L'accesso al COMR di Rieti avviene primariamente tramite il coordinamento aziendale del COMR nella sede e ai recapiti suindicati. Eventuali segnalazioni relative alle malattie rare che giungano dai Punti Unici di Accesso (PUA) distrettuali o dalle Centrali Operative Territoriali Distrettuali e Aziendale (COT-D e COT-A), vengono automaticamente inviate dagli operatori delle rispettive sedi, tramite e-mail o telefono, al COMR, ai suddetti recapiti.

In caso di necessità di accessi non programmati o di ricoveri d'urgenza per pazienti affetti da malattie rare (come da DCA U00453 del 2019) è attivo un raccordo diretto tra il COMR e il triage del Pronto Soccorso aziendale, che contatta direttamente il case manager o il coordinatore aziendale del COMR o i vari referenti clinici ai rispettivi numeri brevi di pronta disponibilità.

Inoltre, vi è un collegamento operativo informatico tramite la e-mail dedicata aziendale e la rispettiva e-mail del COMR Hub di afferenza.

Anche in accordo con la Determinazione Regionale G09257 del 10/07/2024 il Coordinamento Aziendale del COMR della ASL di Rieti si occupa di effettuare e di gestire:

a. *Il collegamento diretto con MMG/PLS e specialisti per ricevere segnalazioni di casi di sospetta malattia rara o condizioni non definite da indirizzare al Centro Malattie Rare più idoneo*
   La connessione con i MMG/PLS è pressoché diretta, tramite i diretti rapporti tra il COMR della ASL e le COT-D, la COT-A e l'ADI della ASL di Rieti. Al fine di facilitare l'accesso e limitare i tempi di attesa e la burocrazia, la lista ambulatoriale specifica delle malattie rare è gestita tramite prenotazione diretta previo screening in tele-consulto tra il MMG/PLS e il coordinatore aziendale, il case manager, o i referenti clinici delle specifiche branche specialistiche. La prenotazione delle visite successive di controllo e delle indagini diagnostiche avviene allo stesso modo, con prenotazione diretta o nell'ambito di appositi PAC. Vi è inoltre un raccordo diretto con il servizio ADI della ASL di Rieti per un'attivazione diretta "senza burocrazia" e per il necessario raccordo clinico con il MMG/PLS, al fine di garantire la continuità della presa in carico.

b. *Il collegamento funzionale con la COT Aziendale per l'integrazione e il coordinamento nella presa in carico dell'assistito in ambito territoriale, attivazione dei servizi sanitari e socio-sanitari, delle reti integrate, dei percorsi riabilitativi e di cambio di setting*
L'interconnessione diretta tra il COMR e la TOH, la COT-A e le COT-D della ASL di Rieti consente una rapida gestione di cambi di setting. Tramite la rete PUA è possibile l'accesso diretto per attività di ascolto, informazione, orientamento e interconnessione con i servizi sociali dei Consorzi/Comuni (Ambiti Territoriali Sociali) ed eventuale attivazione di apposite UVMD integrate, nei casi complessi caratterizzate da multiproblematicità a rilevanza sociale.
Sempre ai fini dello sviluppo della rete sociale e dell'accompagnamento proattivo nelle diverse fasi di assistenza e nella risposta ai bisogni sociosanitari dei pazienti, vi è una stretta collaborazione con le associazioni dei pazienti, in particolare Almar e Anmar Onlus.

c. *L'attivazione e il monitoraggio dei processi proattivi per la facilitazione delle attività amministrative per via telematica e per l'accesso ai servizi o a farmaci, presidi, ausili*
La connessione diretta del coordinatore aziendale, del care manager, o dei referenti clinici delle specifiche branche specialistiche con le COT-D e la COT-A consente l'attivazione diretta da parte dello specialista dei presidi necessari, con semplificazione dell'attività amministrativa correlata. Il care manager si interfaccia direttamente con la figura di riferimento della farmacia ospedaliera, così da gestire in modo lineare i vari piani terapeutici, i relativi rinnovi, e la consegna personalizzata dei farmaci necessari, anche tramite l'indirizzo unico malattierarerieti@asl.rieti.it

d. *Il collegamento con gli sportelli esenzione per patologia/esenzione per malattie rare*
A partire dal 07/02/2025 la trasmissione dei certificati di esenzioni avviene internamente da parte della ASL su delega del paziente, con invio diretto da parte dei referenti clinici delle specifiche branche specialistiche o dei professionisti afferenti, ai servizi distrettuali di riferimento.
È stata inoltre attivata, con apposita richiesta formale all'INPS, la compilazione online del certificato medico "introduttivo" dell'INPS, attestante la natura delle infermità eventualmente invalidante, da parte dei referenti clinici delle singole branche specialistiche e dei professionisti afferenti.

e. *L'implementazione dell'attività di farmacia con l'individuazione di una figura di riferimento della farmacia*
Il coordinatore aziendale del COMR, insieme alla figura di riferimento aziendale della farmacia di prossimità, garantiscono la presa in carico del paziente e lo guidano nell'accesso al farmaco e ai dispositivi medici, fornendo indicazioni ed appoggio proattivo sulla modalità di acquisizione di quanto necessario fino alla fornitura personalizzata dei farmaci.
Ai fini semplificare l'approccio con il paziente, considerando le peculiarità della ASL di Rieti, l'indirizzo malattierarerieti@asl.rieti.it è stato configurato come indirizzo unico anche per la gestione delle richieste relative alla farmacia e ai dispositivi medici, in connessione con la figura di riferimento dell'UOC Politiche del Farmaco e DM della ASL Rieti.

Cordiali saluti.

Il Direttore Sanitario ASL Rieti
Dr. Angelo Barbato