

# Network Italiano Promozione Acido Folico Risultati e prospettive

Acido Folico e la rete  
della Consulenza Genetica

Roma 15 Dicembre 2006

## **Delibera Giunta Regionale n.1267 del 22 luglio 2002**

### **Istituzione e compiti della rete dei Servizi di Genetica Medica**

- predisporre un piano organizzativo dell'assistenza  
(percorsi diagnostici terapeutici- omogeneità di trattamento  
e di costi- spostamento degli specialisti)**
- istituire un registro regionale
  - dati epidemiologici**
  - monitoraggio delle patologie e delle complicanze**
  - qualità della vita e aspetti sociali****

# Modello adottato in Emilia-Romagna: rete integrata tipo “Hub e Spoke”

**Modalità di produzione e distribuzione dell’assistenza secondo il principio delle**

## **RETI INTEGRATE**

**che prevede la concentrazione della casistica, o che richiede più complessi sistemi produttivi, in un numero limitato di centri (HUB) che trattino volumi di attività tali da garantire la miglior qualità dell’assistenza erogata e il miglior utilizzo delle risorse disponibili. L’attività di tali centri è fortemente integrata attraverso connessioni funzionali con quella dei centri periferici (SPOKE) che assicurano l’assistenza per la restante casistica.**

## Modello Hub e Spoke : punti di forza

- Pianificazione basata sulle caratteristiche della popolazione
- Valorizzazione delle risorse esistenti
- Valutazione degli aspetti economici

**DETERMINAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE SANITA'  
E POLITICHE SOCIALI N. 009758 DEL 16/07/2004**

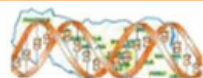
**OGGETTO: COSTITUZIONE DEL NUCLEO DI COORDINAMENTO  
PER LA RETE REGIONALE DEI SERVIZI DI GENETICA MEDICA  
SECONDO LE PREVISIONI DELLA DELIBERA DI GIUNTA  
REGIONALE Prot. n. (OSP/04/22171)**

## **DETERMINAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE SANITA' E POLITICHE SOCIALI N. 009758 DEL 16/07/2004**

### **COMPITI DEL NUCLEO DI COORDINAMENTO:**

.....

- UTILIZZARE IN MANIERA COORDINATA LE RISORSE  
CON RIDUZIONE DEI COSTI GESTIONALI EVITANDO  
DUPLICAZIONI**
- OTTIMIZZARE L'UTILIZZAZIONE DELLE RISORSE**
- DEFINIRE PROTOCOLLI TECNICI**
- PROGETTAZIONE DI UNA RETE INFORMATICA CON LA  
COSTITUZIONE DI REGISTRI UNICI SU BASE REGIONALE**



## Rete dei Servizi di Genetica Medica

[index](#)

[RETE DEI SERVIZI](#) [RIFERIMENTI NORMATIVI](#) [DOCUMENTI](#) [ATTIVITÀ](#) [PATOLOGIE DIAGNOSTICATE](#) [TARIFFE](#)

### Presentazione

Per dare una risposta adeguata al bisogno assistenziale delle persone e delle famiglie con malattie genetiche o a rischio di sviluppare malattie genetiche, il Servizio Sanitario Regionale dell'Emilia-Romagna ha attivato la rete dei Servizi di Genetica medica, in accordo con quanto stabilito nel Piano Sanitario Regionale 1999-2001 e nella Delibera di Giunta del 22/07/02 n°1267 relativa alla organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello "Hub & Spoke".

La funzione di supporto tecnico al governo clinico e alle attività di programmazione, indirizzo e controllo della medicina genetica in ambito regionale è stata affidata ad un Nucleo di coordinamento [Det. n° 009758 del 7.9.2004] guidato dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara e di cui fanno parte esperti dell'Assessorato Politiche per la Salute e operatori di diverse Aziende Sanitarie e Ospedaliere Regionali.

### Il modello Hub&Spoke

Il modello organizzativo "Hub e spoke" consta di un insieme di strutture altamente specializzate distribuite su tutto il territorio regionale, con funzioni diversificate nell'ambito del percorso assistenziale dei pazienti e delle loro famiglie e di sistemi strutturati di comunicazione e di integrazione fra i Centri. E' prevista una gerarchia funzionale tra i Servizi con concentrazione delle prestazioni più complesse in uno o più Servizi di riferimento ("Hub") a cui i pazienti o i campioni biologici da analizzare sono trasferiti quanto è superata la soglia di complessità prevista nelle strutture sotto-ordinate ("Spoke"). Queste ultime, a loro volta, svolgono una funzione di riferimento, per le problematiche genetiche sia assistenziali che formative, nel proprio ambito territoriale rispondendo alle esigenze degli utenti, delle altre discipline mediche e degli erogatori di cure primarie. Attraverso il collegamento in rete dei servizi, la Genetica regionale ha l'obiettivo di garantire tempestività nella presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie, appropriatezza e qualità nei livelli assistenziali assicurati, equità nelle condizioni di accesso e di fruizione, rigorosa salvaguardia degli aspetti etici e sociali associati alle prestazioni di Genetica Medica.

### Il sito Web

Questo sito web è stato voluto e ideato dal Nucleo di Coordinamento della rete di Genetica medica del Servizio Sanitario Regionale come punto di incontro tra gli operatori dei Servizi di Genetica, i professionisti delle altre discipline sanitarie, i gestori della sanità e il pubblico.

Vengono presentate le prestazioni di genetica fruibili attraverso la rete assistenziale dedicata dell'Emilia Romagna, le tariffe delle prestazioni concordate tra i professionisti, le modalità di accesso ai servizi aggiornate al Novembre 2005 e una selezione delle principali disposizioni normative sull'istituzione e il funzionamento dei Servizi regionali di Genetica medica. Il sito intende perseguire una filosofia di crescita e miglioramento continuo ed ha l'obiettivo di evolversi come un reale punto di riferimento per l'informazione medico-scientifica in genetica medica fornendo non solo informazioni sulle singole malattie, ma anche su come gestirle e su come creare e mantenere al meglio il rapporto con i professionisti ed i servizi sanitari dedicati alle condizioni geneticamente determinate.



Istituto Superiore di  
Sanità



Saluter



Eurocat



Imer



Regione Emilia  
Romagna

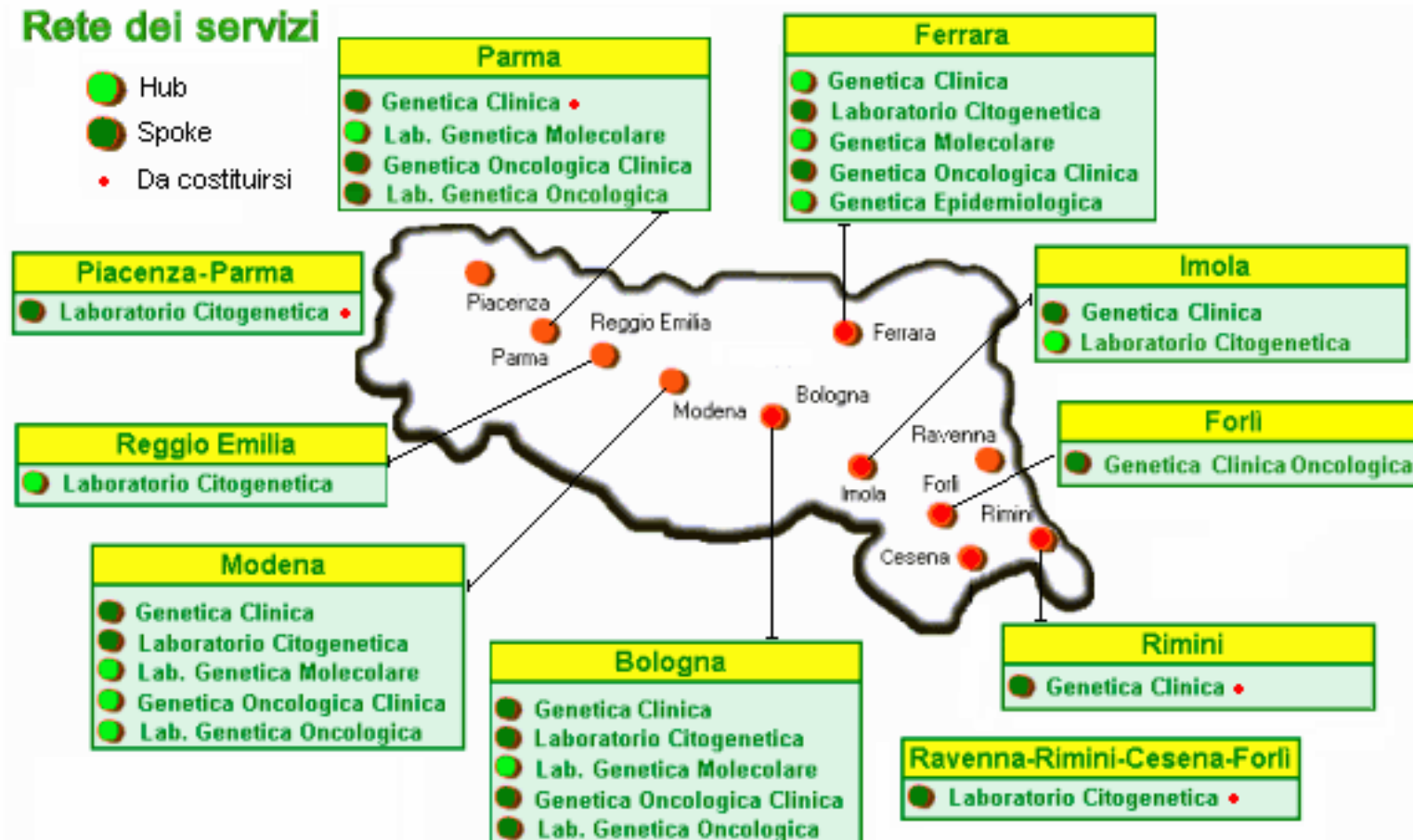
[www.geneter.it](http://www.geneter.it)

parole chiave

CERCA

### Rete dei servizi

- Hub
- Spoke
- Da costituirsi





**Elenco delle diagnosi di genetica molecolare disponibili nei 4 Hub della Regione con relative schede descrittive**

(La tabella è in ordine alfabetico sul nome delle patologie)

<b>Sede laboratorio</b>	<b>Codice malattia rara</b>	<b>Patologia</b>
<a href="#">Bologna</a>	RNG050	Acondroplasia, AD
<a href="#">Bologna</a>	RG0160	Agammaglobulinemia, AR
<a href="#">Ferrara</a>	RFG050	Amiotrofia spinale AR
<a href="#">Bologna/Ferrara</a>	RN1300/RN11310	Angelman - Prader-Willi sindrome
<a href="#">Ferrara</a>	RCG160	Cardiopatie conotruncali (CATCH22)
<a href="#">Ferrara</a>	RFG060	Charcot Marie Tooth X-linked
<a href="#">Ferrara</a>	RFG060	Charcot-Marie-Tooth AD Chr 17
<a href="#">Modena</a>	RCG080	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Malattia di Niemann-Pick tipo C (tipo 1)
<a href="#">Modena</a>	RCG080	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Malattia di Niemann-Pick tipo C (tipo 2)
<a href="#">Modena</a>	RCG070	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Xantomatosi Cerebro-tendinea
<a href="#">Ferrara</a>	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli 2A (LGMD2A)



## Rete dei Servizi di Genetica Medica

[index](#) > [Attività](#) > [Genetica Clinica](#)

[RETE DEI SERVIZI DIAGNOSTICATE](#) [RIFERIMENTI NORMATIVI](#) [DOCUMENTI](#) [ATTIVITÀ](#) [PATOLOGIE](#)  
[TARIFFE](#)



### [Missione dei servizi di Genetica Clinica](#)

Attività svolte dai [Missione dei servizi di Genetica Clinica](#)

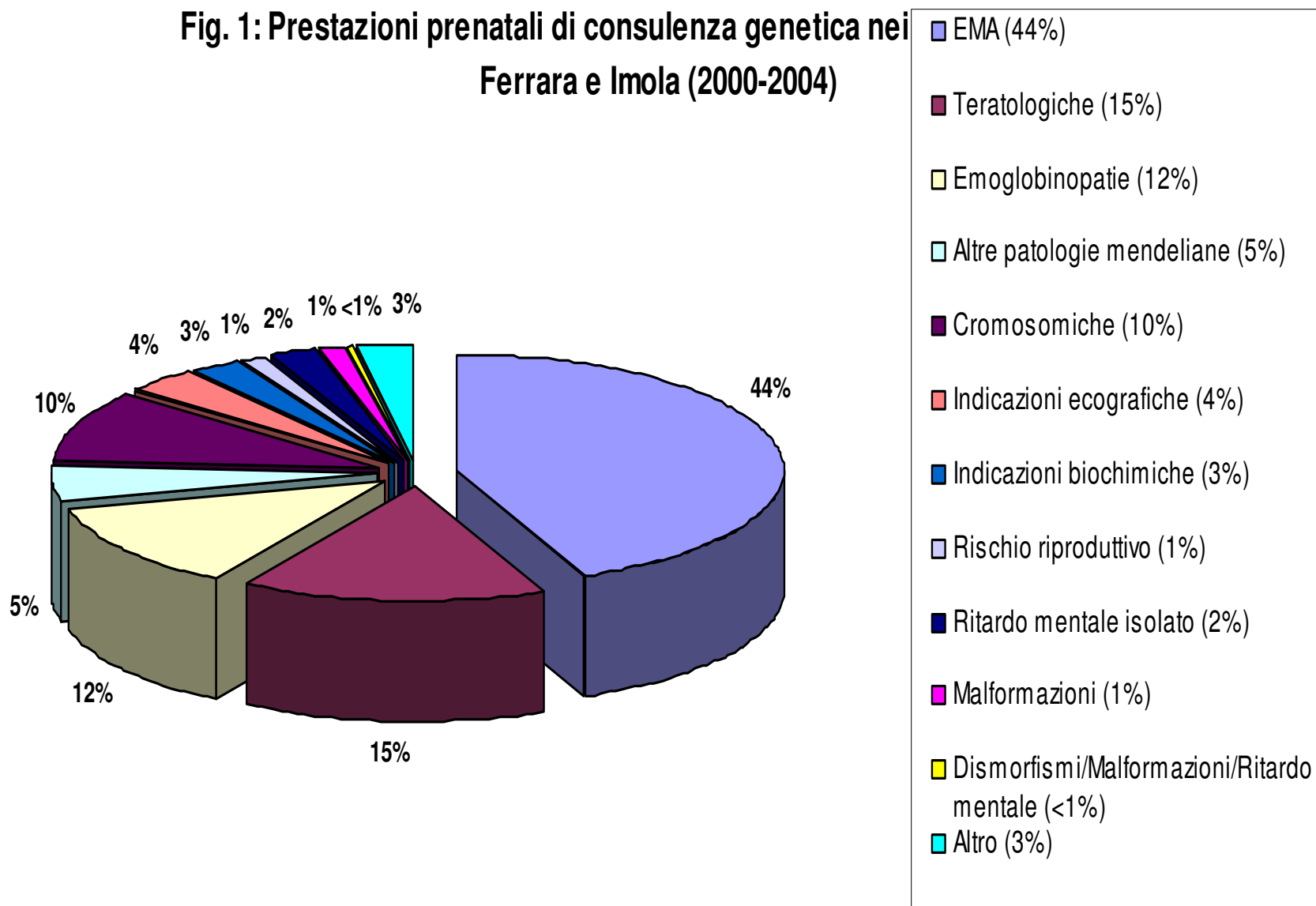
Funzioni dei Servizi clinici di Genetica medica secondo il modello "hub & spoke"

## Servizi clinici di Ferrara e Imola 2000-2004

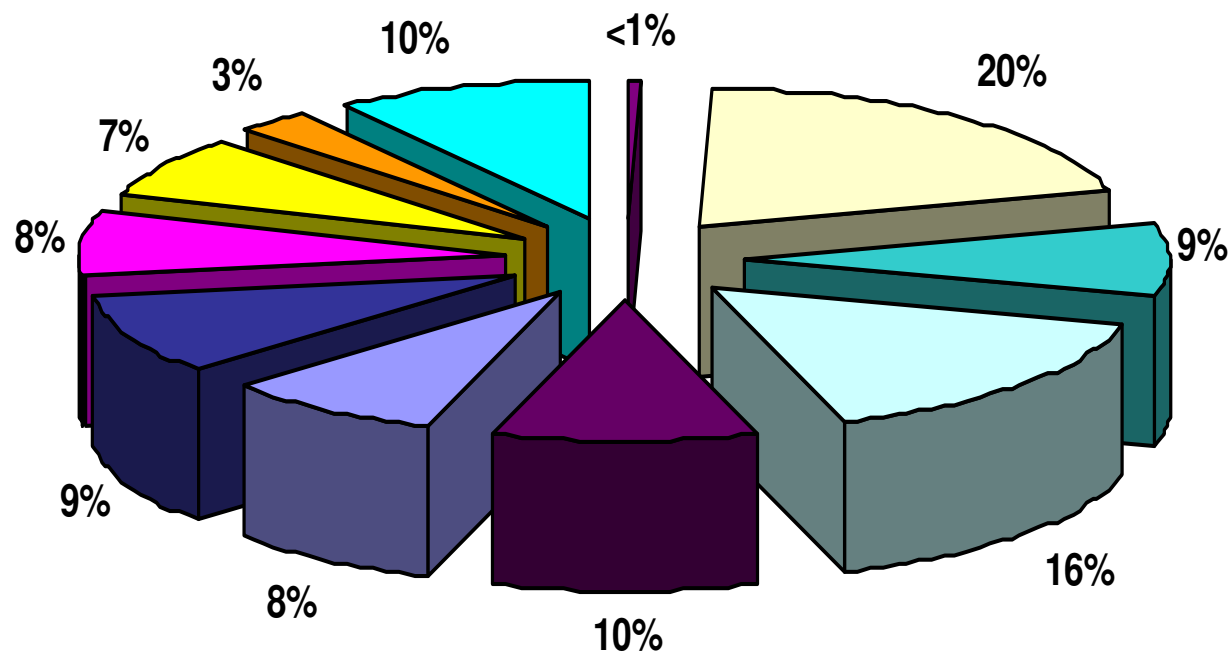
### Prestazioni di consulenza genetica suddivise per tipo

Anno	2000	2001	2002	2003	2004	Totale	% sul totale
<b>Prenatale</b>	1130	1273	1274	1293	1230	<b>6200</b>	<b>70</b>
<b>Postnatale</b>	478	536	543	583	530	<b>2670</b>	<b>30</b>
<b>Totale</b>	<b>1608</b>	<b>1809</b>	<b>1817</b>	<b>1876</b>	<b>1760</b>	<b>8870</b>	<b>100</b>

**Fig. 1: Prestazioni prenatali di consulenza genetica nei  
Ferrara e Imola (2000-2004)**



**Fig. 2: Prestazioni di consulenza genetica postnatale nei Servizi clinici di Ferrara e Imola (2000-2004)**



- Teratologiche (<1%)
- Emoglobinopatie (20%)
- Neuromuscolari (9%)
- Altre patologie mendeliane (16%)
- Cromosomiche (10%)
- Rischio riproduttivo (8%)
- Ritardo mentale isolato (9%)
- Malformazioni (8%)
- Dimorfismi/malformazioni/ritardo mentale (7%)
- Ipoacusie (3%)
- Altro (10%)

## Consulenze afferenti alla Genetica Medica di Ferrara 2000-2004

<b>Totale consulenze</b>	<b>7.127</b>	
<b>Totale casi malattie rare</b>	<b>2.207</b>	<b>31%</b>
<b>A rischio</b>	<b>801</b>	
<b>Portatori</b>	<b>599</b>	
<b>Sani</b>	<b>419</b>	

## **Delibera Giunta Regionale n.1267 del 22 luglio 2002**

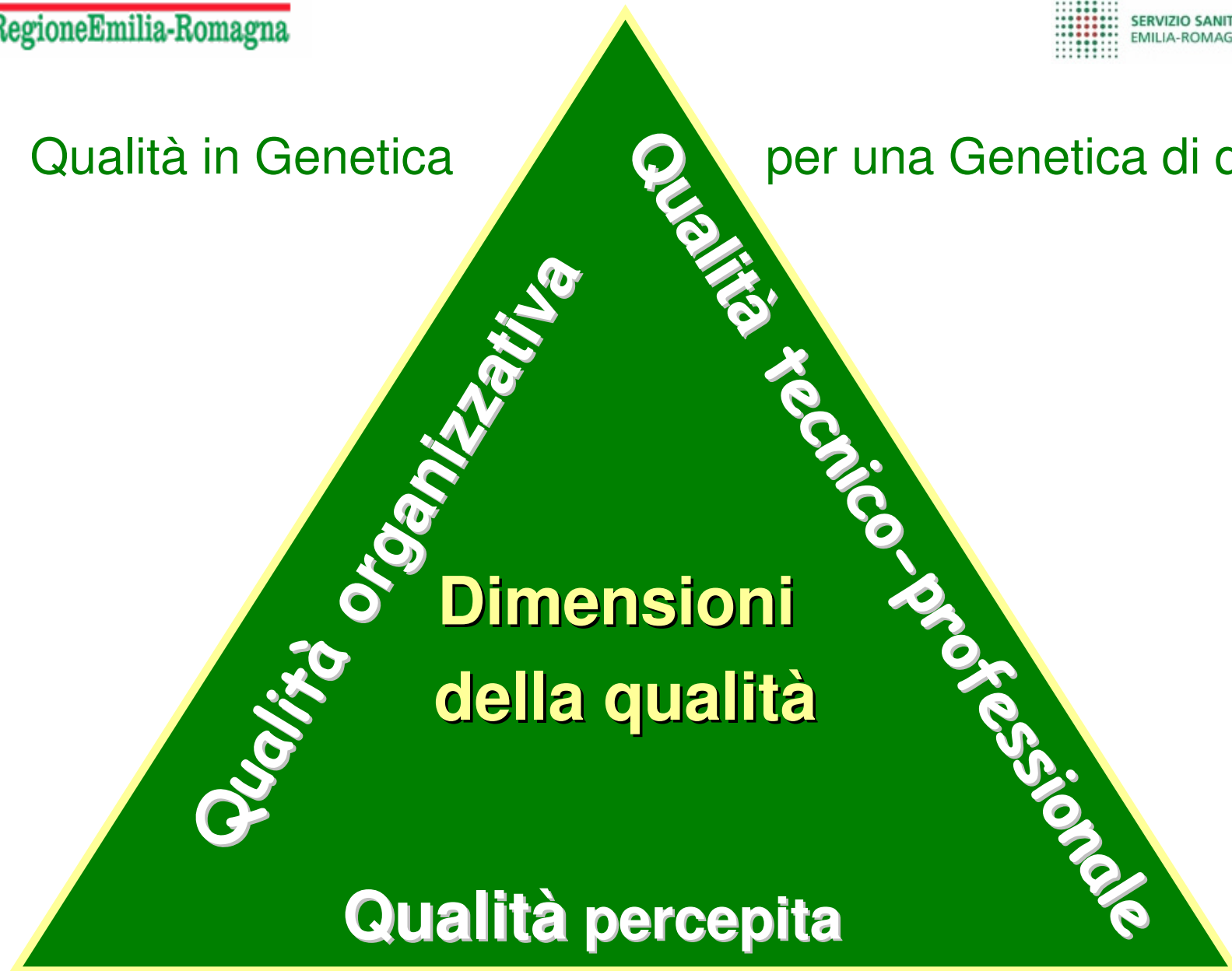
### **Percorsi diagnostici terapeutici**

#### **Percorsi diagnostici integrati :**

- per promuovere attraverso linee guida comportamenti uniformi, appropriati e coerenti ai principi normativi.**
- per rispondere alle domande dei pazienti con soluzione ai problemi e non per competenze settoriali (farsi carico)**

Qualità in Genetica

per una Genetica di qualità

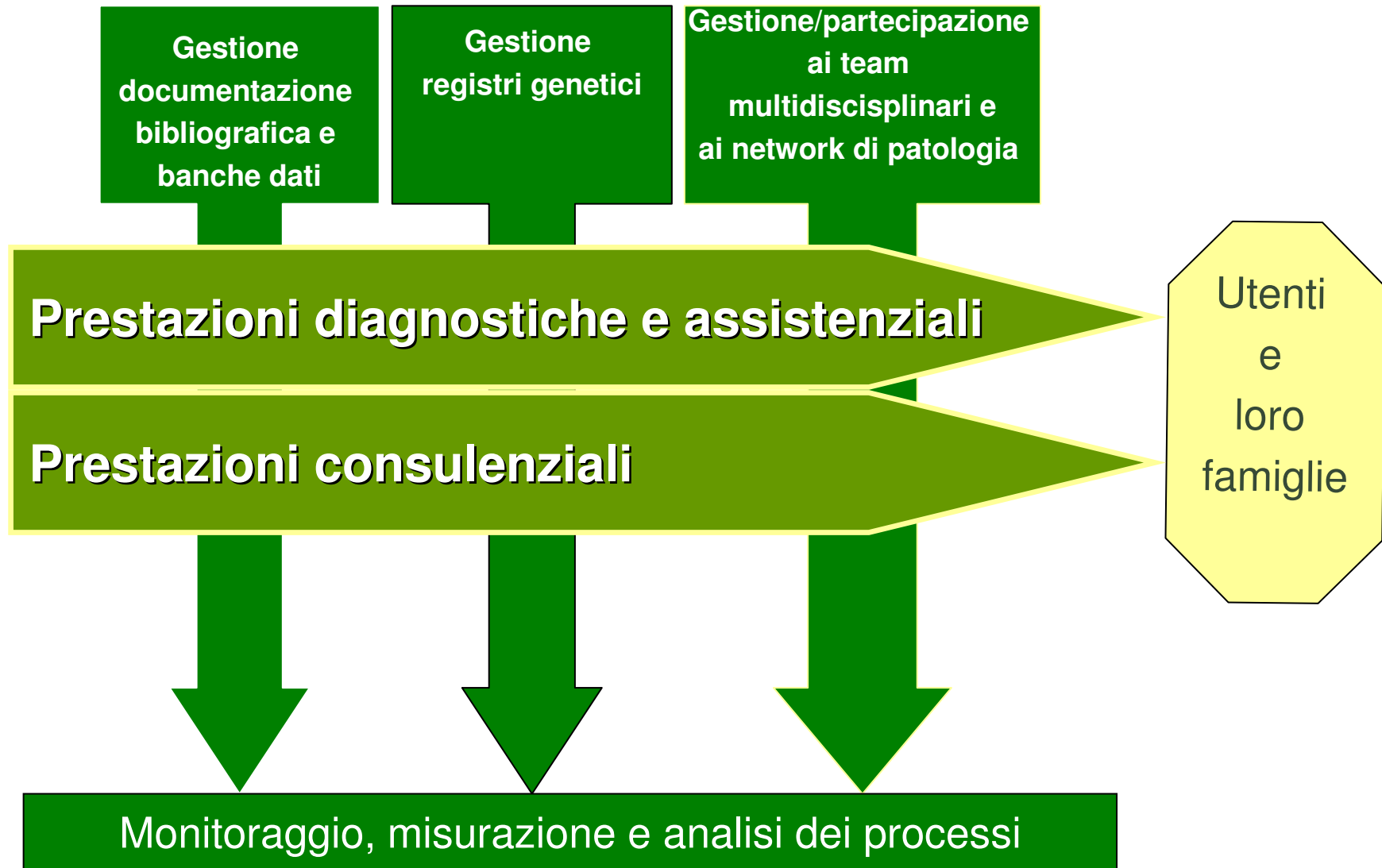




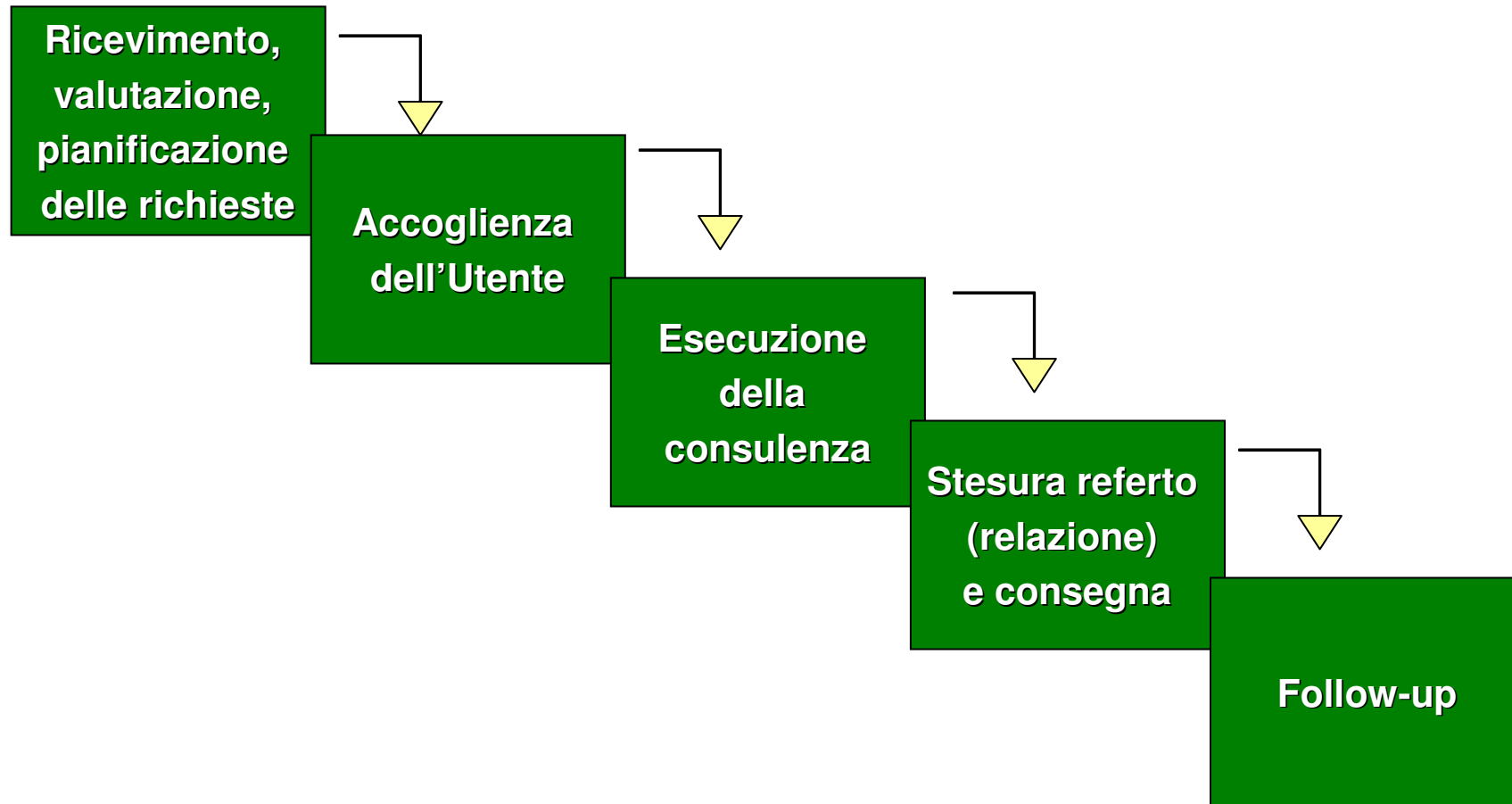
## Elenco prodotti

- Visita specialistica genetica
- Consulenza collegata al test genetico
- Consulenza genetica complessa

# Prodotti



# Consulenza collegata al test genetico



<http://www.unife.it/imer/>

[IL REGISTRO](#)   [I REFERENTI](#)   [MODULISTICA](#)   [TERRATOLOGIA](#)   [FORUM](#)  
[NEWSLETTER](#)   [TABELLE](#)   [ELABORAZIONI](#)   [PUBBLICAZIONI](#)   [CONT@TTI](#)

# Registro IMER

indagine sulle malformazioni congenite in Emilia-Romagna

Regione Emilia-Romagna

IMER: HOME PAGE

## Benvenuti nel sito IMER

PIACENZA  
PARMA  
REGGIO EMILIA  
MODENA  
BOLOGNA  
FERRARA  
RAVENNA  
FORLI  
RIMINI

ShinyStat 2082

Eurocat  
orphanet

Notizie ed Eventi  
appuntamenti e comunicati



## Condizioni ad alto rischio riproduttivo

Dati IMER 1978-2002: prevalenza x 10.000

Condizione	Codice rara	Prevalenza IMER	Prevalenza EUROCAT
Acondroplasia	RNG050	0,64	0,44
Osteogenesi imperfetta	RNG060	0,42	-
DiGeorge /VCFS	RCG160	0,40	-
Adrenogenitale	RCG020	0,29	-
Nanismo tanatoforo	RNG060	0,25	0,21
Cornelia de Lange	RNI410	0,18	0,12



# Priorità per il futuro

- Formazione e informazione (migliorare il rapporto con le altre discipline con i pazienti e con il pubblico)
- Sviluppo di una rete di flussi informativi e creazione di un sistema condiviso di diffusione delle informazioni

# Conclusioni

- La Regione Emilia Romagna ha costruito una rete di competenze strettamente collegate in grado di rispondere in maniera coordinata interventi sanitari valutandone le ricadute sul piano assistenziale, organizzativo, economico e nei rapporti con l'utenza