

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

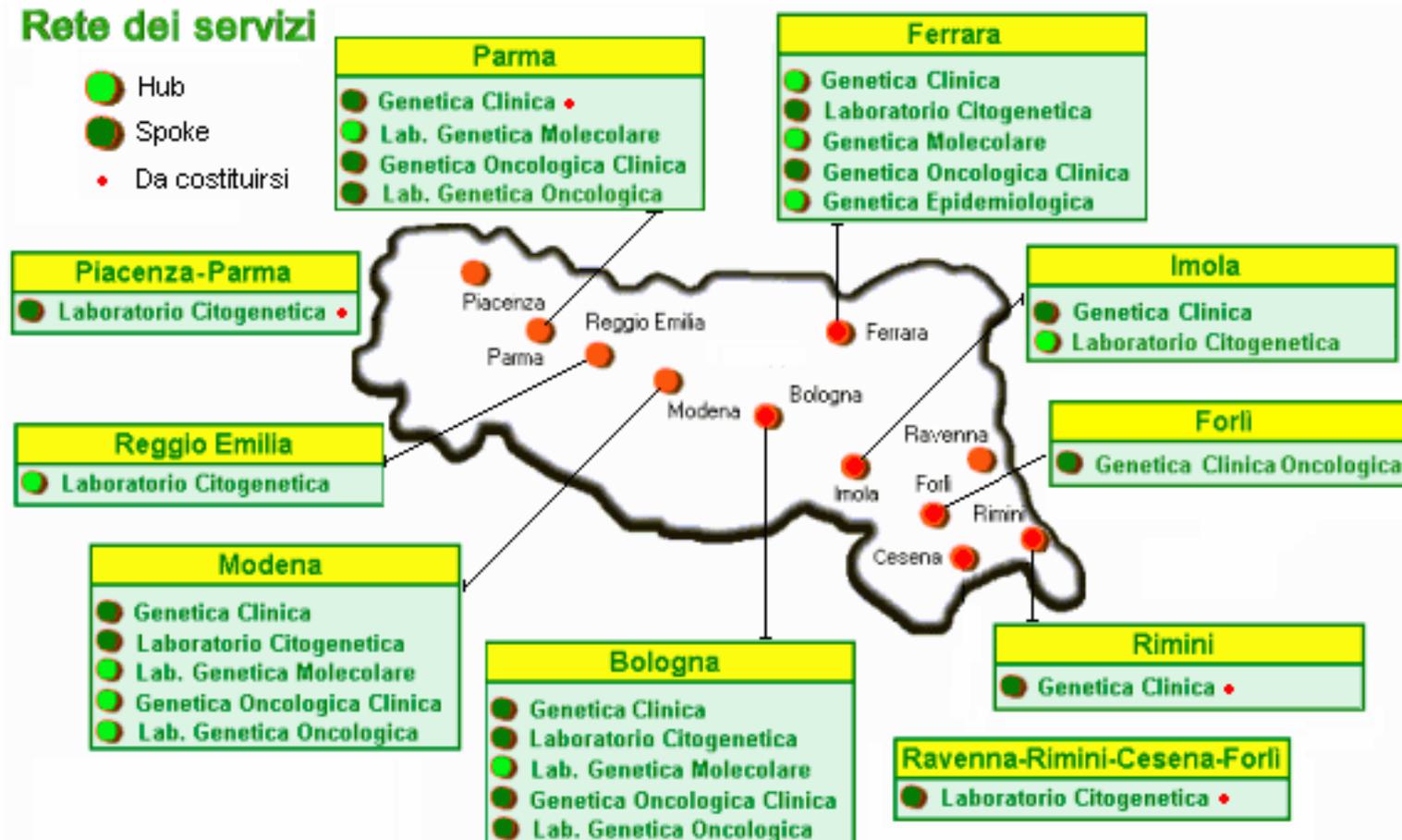
www.geneter.it

parole chiave

CERCA

Rete dei servizi

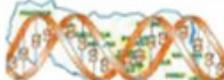
- Hub
- Spoke
- Da costituirsi



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)

Sede laboratorio	Codice malattia rara	Patologia
Bologna	RNG050	Acondroplasia, AD
Bologna	RG0160	Agammaglobulinemia, AR
Ferrara	RFG050	Amiotrofia spinale AR
Bologna/Ferrara	RN1300/RN11310	Angelman - Prader-Willi sindrome
Ferrara	RCG160	Cardiopatie conotruncali (CATCH22)
Ferrara	RFG060	Charcot Marie Tooth X-linked
Ferrara	RFG060	Charcot-Marie-Tooth AD Chr 17
Modena	RCG080	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Malattia di Niemann-Pick tipo C (tipo 1)
Modena	RCG080	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Malattia di Niemann-Pick tipo C (tipo 2)
Modena	RCG070	Disordini del metabolismo intracellulare del colesterolo: Xantomatosi Cerebro-tendinea
Ferrara	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
Prenatale	1130	1273	1274	1293	1230	6200	70
Postnatale	478	536	543	583	530	2670	30
Totale	1608	1809	1817	1876	1760	8870	100

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

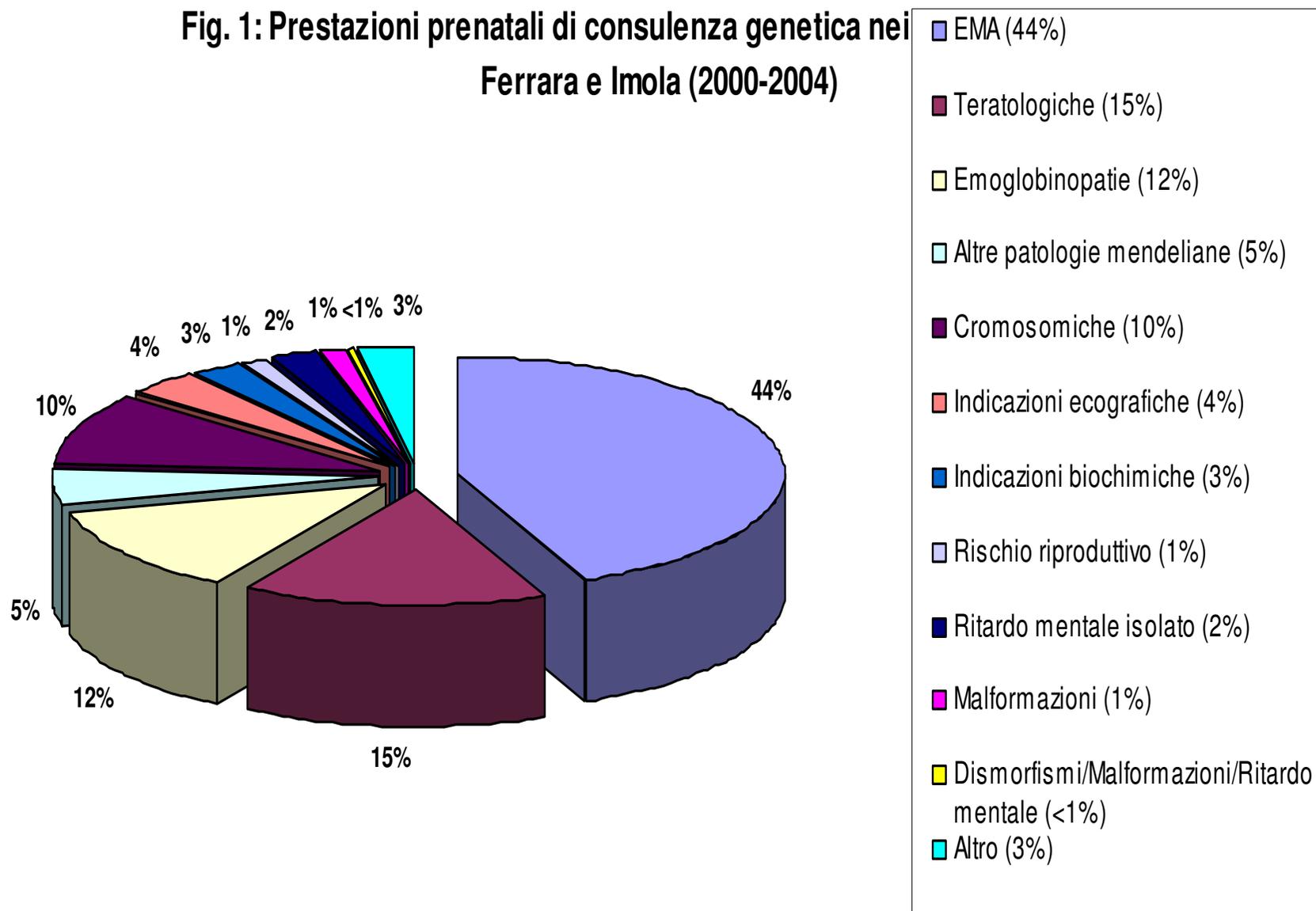
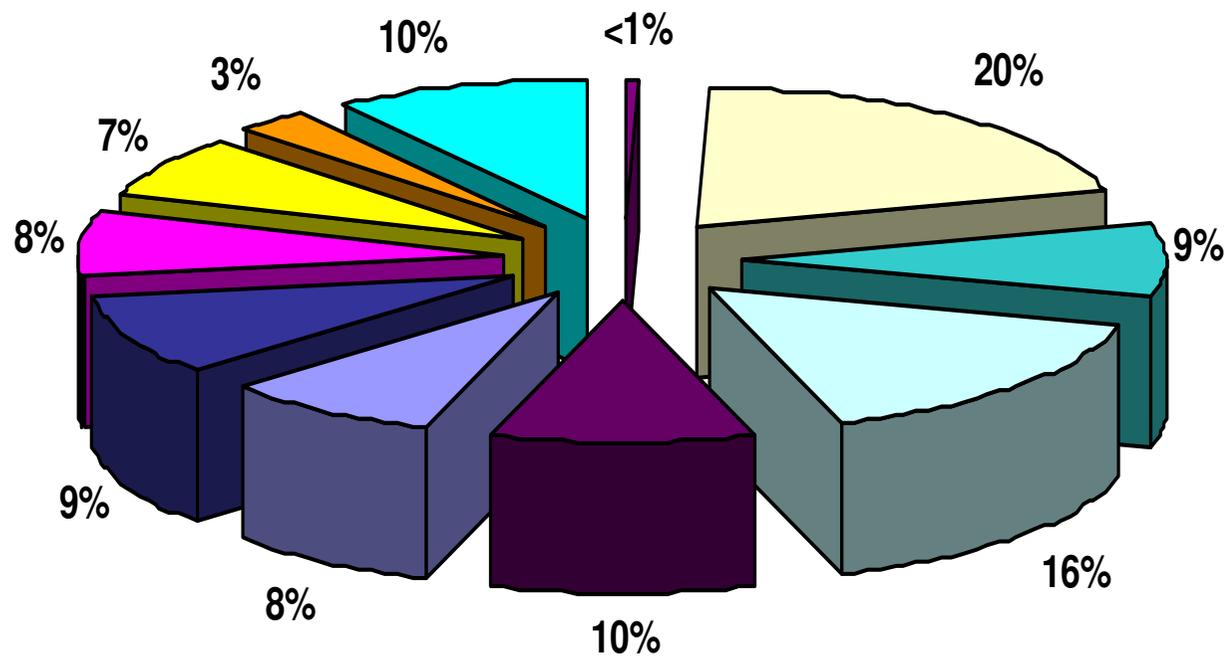


Fig. 2: Prestazioni di consulenza genetica postnatale nei Servizi clinici di Ferrara e Imola (2000-2004)



- 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

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

Delibera Giunta Regionale n.1267 del 22 luglio 2002

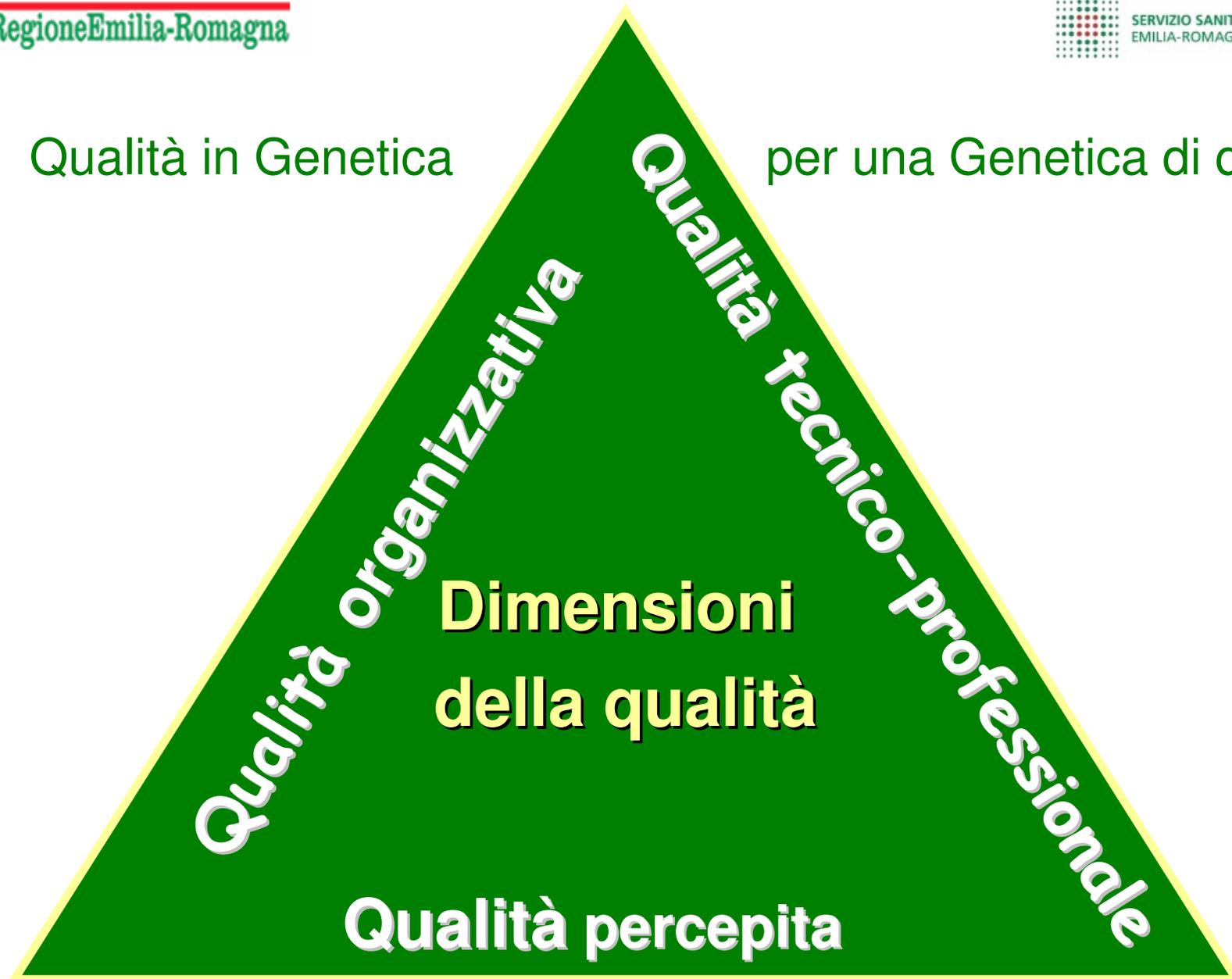
Percorsi diagnostici terapeutici

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



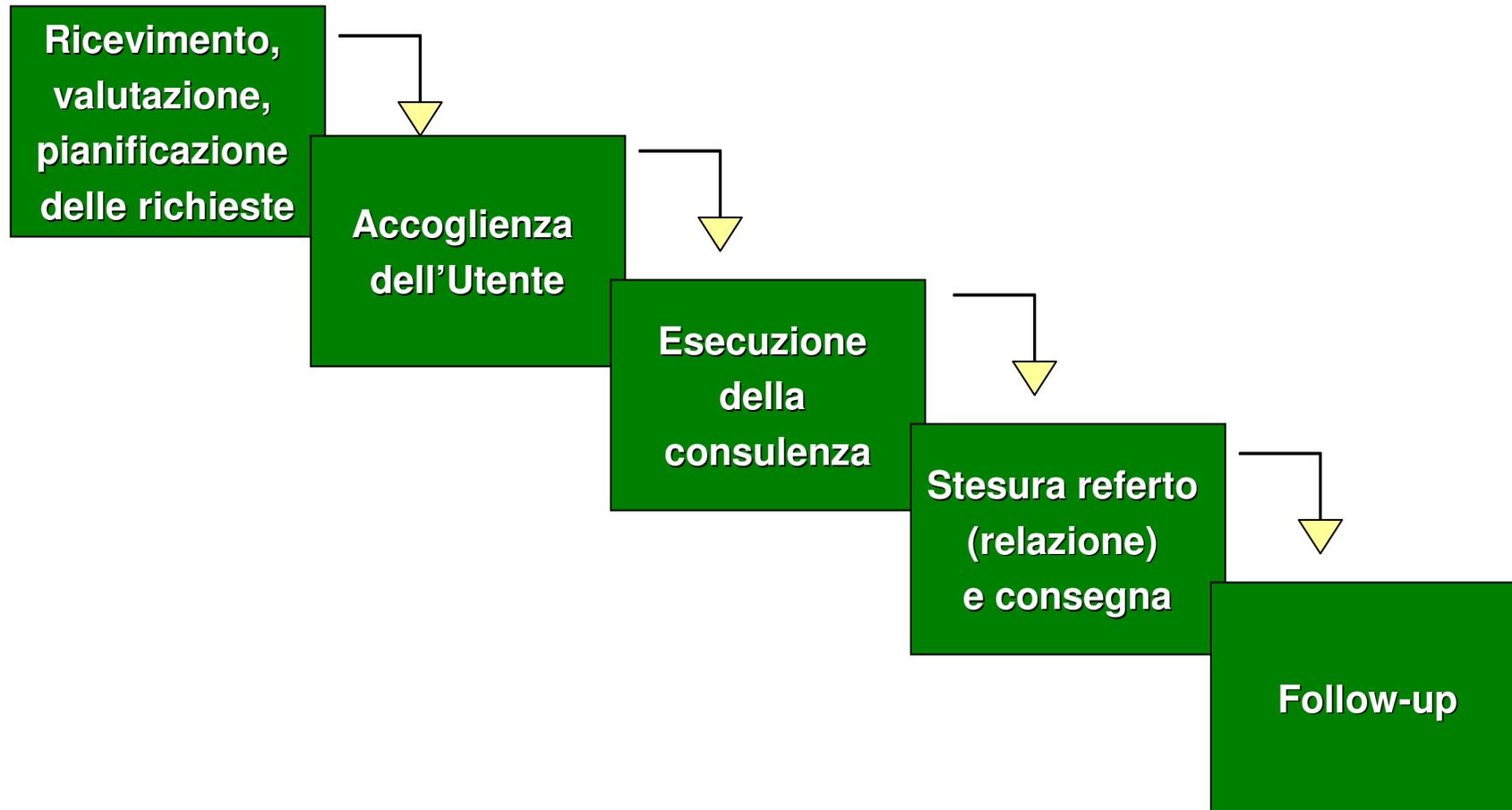
Elenco prodotti

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

Prodotti



Consulenza collegata al test genetico



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

IL REGISTRO REFERENTI MODULISTICA TERATOLOGIA 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 2002

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