

DELIBERAZIONE 10 febbraio 2020, n. 133

Aggiornamento della Rete Regionale per le Malattie Rare secondo il modello delle reti cliniche regionali e delle reti europee per le malattie rare.

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il Piano Sanitario e Sociale Integrato Regionale 2018-2020 approvato con Deliberazione del Consiglio Regionale n. 73/2019 che al paragrafo dedicato all'Obiettivo 4 "Vivere la cronicità" ribadisce che "le malattie rare necessitano di un approccio di rete all'integrazione socio-sanitaria, che valorizzi i ruoli di centri esperti e le specifiche di percorsi all'interno di una mappatura di strutture non solo a livello regionale, ma anche nazionale ed internazionale.";

Considerato che il sopracitato PSSIR al medesimo paragrafo precisa inoltre che "il Coordinamento regionale delle malattie rare avvalendosi anche del Registro Toscano Malattie Rare ha negli anni promosso sinergie di rete e la Toscana è la regione che attualmente ha più centri partecipanti alle reti europee di centri esperti per le malattie rare (European Reference Networks on Rare Diseases): i prossimi anni saranno perciò dedicati allo sviluppo di una rete finalizzata a promuovere maggiormente il ruolo dei centri esperti e l'offerta di percorsi integrati.";

Vista la Legge Regionale 24 febbraio 2005 n.40 "Disciplina del servizio sanitario regionale" e successive modifiche ed integrazioni e, in particolare, l'art.4 che afferma che i servizi sanitari territoriali della zona-distretto e quelli ospedalieri in rete sono organizzati allo scopo di garantire all'assistito la fruizione di un percorso assistenziale appropriato, tempestivamente corrispondente al bisogno accertato, secondo i principi della qualificazione delle prestazioni erogate e della compatibilità con le risorse disponibili;

Visto il DM n. 279/2001 avente ad oggetto "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124;

Vista la DGR n. 794/2001 con la quale è stato approvato il protocollo di intesa tra Regione Toscana e Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare al fine di iniziare un confronto sistematico per avviare iniziative tese a:

- realizzare a livello regionale un mappatura delle malattie rare;

- individuare per ogni patologia rara idonei percorsi diagnostici e terapeutici;

- costituire a livello regionale una rete integrata fra ospedali e fra ospedali e territorio per l'informazione, la formazione, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

- individuare, per ogni malattia rara, eventuali specifiche esigenze diagnostiche e terapeutiche al fine di consentire alla Regione Toscana ed alle Aziende Sanitarie di mettere in atto appropriati interventi;

Viste le DGR n. 570/2004 e n. 1017/2004, con le quali la Regione Toscana ha assunto il proprio impegno nel settore delle malattie rare in ottemperanza al DM sopra citato ed ha provveduto ad istituire la rete regionale individuando i presidi di riferimento per le malattie rare e le strutture di coordinamento;

Vista la DGR n. 90/2009 con la quale si è ritenuto di:

- ampliare il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla DGR n. 1017/2004, già previste nel DM n. 279/2001, sulla base dell'elenco riportato nell'allegato A della stessa DGR n. 90/2009;

- individuare, per ognuna delle patologie di cui al sopra citato allegato A della DGR n. 90/2009, la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

- aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla DGR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;

Considerato il decreto dirigenziale n. 1689/2009 che riconosce al gruppo di Coordinamento regionale Malattie Rare composto dai responsabili delle strutture di coordinamento, dal responsabile della gestione del Registro Toscano Malattie Rare, dal presidente del Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e da un rappresentante del Consiglio Sanitario Regionale, i seguenti compiti:

- definizione di percorsi diagnostico-terapeutici per i soggetti affetti da malattie rare e per le loro famiglie;

- garanzia della rispondenza dei percorsi clinico/diagnostici ai requisiti identificati anche a livello nazionale ed internazionale per specifiche patologie rare;

- garanzia della omogeneità operativa offerta nelle tre Aree Vaste attraverso la definizione delle strutture della rete regionale e dei relativi collegamenti operativi nonché delle modalità di coordinamento, aggiornamento e monitoraggio della rete stessa;

- supporto alla definizione dei livelli essenziali di assistenza in raccordo con il Piano Sanitario Nazionale e Regionale;

- supporto alla definizione di progetti di ricerca in ambito regionale, nazionale ed internazionale;

- definizione di percorsi formativi, informativi e di aggiornamento professionale;

Vista la Direttiva 2011/24/EU del Parlamento Europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011, concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, che contiene specifiche disposizioni volte a favorire attivamente la cooperazione tra gli Stati per quanto riguarda la diagnosi e la cura delle MR;

Viste:

- le "Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)" del 24 ottobre 2011;

- le "Recommendations on Rare diseases European Reference Networks (RD ERNS) European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)" del 31 gennaio 2013;

- il Decreto Legislativo 4 marzo 2014, n. 38, con il quale è stata recepita la Direttiva 2011/24/EU in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, sono stati stabiliti gli ambiti di applicazione della stessa Direttiva ed istituito il punto di contatto nazionale;

- la Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE), relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea;

- la Decisione di esecuzione della Commissione (2014/287/UE), che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti;

Vista la DGR n. 665/2015 con la quale è stato recepito il Piano Nazionale Malattie Rare di cui all'Accordo del 16 ottobre 2014 tra il Governo le Regioni e le Province autonome (Rep. atti n. 140/CSR) e con la quale si rinvia a successivi atti della competente Direzione regionale per dare seguito all'attuazione dell'Accordo sopra citato;

Considerato che il PNMR sopra citato raccomanda inoltre quanto segue:

- perseguire l'identificazione delle strutture/presidi della rete delle MR utilizzando criteri oggettivi e per quanto possibile comuni e condivisi, nel rispetto dei requisiti previsti dalle raccomandazioni europee. Tali presidi dovranno avere ampio bacino d'utenza, volumi di attività significativi e performance appropriate, sviluppare la ricerca clinica, avere legami formali con la restante rete territoriale e mantenere memoria della storia clinica del paziente anche nel passaggio tra l'età pediatrica e l'età adulta. Essi dovranno svolgere i compiti

previsti per i Centri di *expertise* europei potendosi così candidare a far parte delle ERNs.

- sviluppare programmi assistenziali in grado di garantire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta. A tale scopo, le Regioni dovranno individuare le modalità appropriate per assicurare lo scambio di informazioni e la condivisione di protocolli clinici e assistenziali tra le strutture pediatriche e le strutture per adulti, per accompagnare i pazienti riducendo il loro disagio; rafforzare ulteriormente gli strumenti di coordinamento e di integrazione delle azioni già previste dagli Accordi tra lo Stato e le Regioni, in un'ottica sovra-regionale, per minimizzare le differenze nell'offerta dei servizi e nella loro accessibilità tra le diverse Regioni e, soprattutto, per consentire ai pazienti di essere correttamente indirizzati verso le strutture competenti;

- incentivare il lavoro in rete tra le strutture che condividano logiche, prospettive e conoscenze;

Vista la DGR n. 16/2016 con la quale si è provveduto a:

- prevedere l'istituzione di Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRM) nella funzione di "centri di expertise" per i gruppi di patologie al fine di assicurare la presa in carico del paziente ed il completamento dell'iter diagnostico e terapeutico;

Vista la DGR n. 176/2017 che:

- ridefinisce le modalità di aggiornamento della rete e di rilascio della modulistica dedicata alla certificazione diagnostica necessaria per il rilascio dell'attestato di esenzione per malattia rara nonché dedicata alla redazione del piano terapeutico;

- garantisce il continuo aggiornamento della rete dei presidi e dei loro ruoli nei percorsi assistenziali per le malattie rare direttamente nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR) da parte dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRM) e, nelle more della loro costituzione, da parte delle strutture del gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare";

- revoca l'allegato B e C della sopracitata DGR n. 16/2016;

- rimanda a successivi atti:

- l'aggiornamento delle modalità di costituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRM) di cui alla sopracitata DGR n. 16/2016 per garantire un processo di selezione e istruttoria tecnica sulle competenze specialistiche e delle attività scientifiche e di ricerca, dei volumi assistenziali e dei requisiti organizzativi;

- l'istituzione di un organismo con funzione di coordinamento dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRM) di cui alla sopracitata DGR n. 16/2016 e successive modifiche e integrazioni;

- stabilisce che fino alla costituzione dei Centri di

Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCMR) la funzione di coordinamento della rete toscana dei presidi per le malattie rare continui ad essere assolta dal gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare";

Vista la DGR n. 692/2017 che ha approvato disposizioni attuative del DPCM 12.1.2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo n. 502/1992) in merito alle malattie rare e relative esenzioni;

Ritenuto opportuno, in linea con quanto previsto dalle sopra citate Delibere n. 16/2016 e n. 176/2017, potenziare ulteriormente il modello di rete regionale, fondato fino ad oggi su un coordinamento tecnico-scientifico, attraverso l'introduzione di una organizzazione caratterizzata da:

- insieme definito di articolazioni, legate fra di loro da connessioni strutturate, che concorrono alla erogazione delle risposte per gli specifici target di patologie rare;
- progressiva riconfigurazione dell'offerta che, attraverso una maggiore concentrazione della casistica, favorisca la massima specializzazione delle équipe specialistiche;
- mantenimento dell'accessibilità alle prestazioni territoriali all'interno di percorsi coordinati;

Considerata la DGR n. 910 del 6 agosto 2018 avente per oggetto "Costituzione della rete regionale di ascolto, informazione e orientamento dei cittadini sui percorsi socio-sanitari" precisando che la suddetta rete denominate CARE, svolge la sua funzione anche attraverso il Centro di ascolto Malattie Rare che da anni, in collaborazione con la Rete regionale Malattie Rare, si occupa di fornire sostegno a malati di patologie rare e alle loro famiglie, informazioni sui servizi di diagnosi e cura della rete regionale per le malattie rare, sulle Reti di Riferimento Europee (ERN), sulle tutele in ambito sanitario dei malati di patologia rara, sulla fornitura di farmaci e ausili, sulle associazioni di riferimento;

Vista la DGR n. 958/2018 che approva l'allegato A contenente le "Linee di indirizzo per le reti cliniche regionali" e attiva specifiche azioni al fine di favorire l'implementazione delle reti cliniche regionali oltre ad impegnare le Aziende sanitarie e gli altri Enti del SSR, a seguito degli atti regionali di istituzione delle specifiche reti, a recepire con proprio atto gli indirizzi contemplati nelle intervenute disposizioni programmatiche regionali e a garantirne la piena attuazione;

Considerato che il nuovo modello di rete clinica regionale prevede non solo l'individuazione dei diversi servizi che ne fanno parte, ma anche la definizione di relazioni strutturate tra i diversi erogatori attraverso un sistema di governance della rete a supporto della collaborazione interorganizzativa, superando le modalità

di interazione informali tramite le sole relazioni interpersonali tra operatori sanitari;

Ritenuto che le reti cliniche, come evidenziato dalla letteratura, siano funzionali al miglioramento dell'efficacia e dell'efficienza del sistema poiché consentono, tra l'altro, la differenziazione dei contributi professionali, l'utilizzo più efficiente delle risorse, la condivisione delle migliori pratiche e una maggiore circolazione delle informazioni con conseguente accelerazione dei processi di diffusione dell'innovazione;

Considerato che nel 2017 si sono strutturate 24 ERNs, reti europee di centri di expertise, che vedono la partecipazione di oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate provenienti da oltre 300 ospedali di 26 Stati membri a seguito di una call del 2016;

Considerato che la Toscana è attualmente la Regione con il numero maggiore di centri presente nelle reti ERNs;

Ritenuto opportuno pertanto strutturare la Rete Regionale Malattie Rare secondo le linee di indirizzo per le reti cliniche regionali di cui alla DGR n. 958/2018 e tenuto conto dello sviluppo delle reti europee (ERNs) secondo quanto declinato nel documento di cui in allegato A;

Visto il documento in allegato B che riporta le reti ERNs di riferimento per la costituzione dei Centri di Coordinamento regionale della rete delle malattie rare ;

Ritenuto di approvare il documento "La Rete Regionale per le Malattie Rare in Toscana: una rete clinica aperta all'Europa" di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Ritenuto altresì di approvare il documento "Rete Regionale Malattie Rare. Reti ERNs per Centri di Coordinamento" di cui all'allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Ritenuto opportuno raccomandare che i Centri della Rete Regionale Malattie Rare operino assicurando il raccordo con la Rete Pediatrica Regionale di cui alla DGR n. 707/2016 e con l'Istituto per lo Studio, la Prevenzione e la Rete Oncologica ISPRO di cui alla L.R. n.74/2017 con riferimento alle patologie rare pediatriche ed alle patologie oncologiche rare;

Ritenuto opportuno prevedere che i Centri di coordinamento individuati nella rete delle malattie rare, assolveranno nell'ambito delle rispettive branche specialistiche e limitatamente a condizioni patologiche classificabili come malattie rare, alla funzione di Centri

Regionali di riferimento per cure all'estero e presso centri privati italiani non accreditati;

Ritenuto pertanto che, per la funzione sopra citata, non si applichi alle malattie rare quanto previsto dai decreti dirigenziali n. 892/2014 e n. 2064/2014;

Ritenuto altresì di prevedere che nelle more della nomina di tali Centri, la funzione sopra descritta sarà assolta dalle attuali Strutture specialistiche di coordinamento delle rete regionale dei presidi per le malattie rare, riportate nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR);

Ritenuto di dare mandato al Settore regionale competente in materia di reti cliniche di fornire le raccomandazioni attuative del presente atto, anche al fine di consentire ai Direttori Generali delle Aziende Sanitarie toscane di formalizzare, con proprio atto congiunto, la costituzione dei Centri di Coordinamento e l'adozione degli eventuali accordi negoziali per il concorso alla realizzazione delle attività previste;

Ritenuto di dare mandato alle Aziende sanitarie di porre in essere tutte le azioni necessarie a conseguire le condizioni individuate per il funzionamento della rete regionale malattie rare, con misure di riorganizzazione tali da garantire i percorsi dedicati alle malattie rare, uniformando l'organizzazione e il funzionamento dei Centri di Coordinamento che compongono la Rete istituita con il presente provvedimento, secondo il modello descritto nell'allegato A;

Ritenuto inoltre di stimare una spesa annua pari ad Euro 10.000,00, al fine di corrispondere eventuali rimborsi per le spese sostenute dai componenti dei comitati e board scientifici e dagli esperti ad essi invitati, qualora non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR, per la partecipazione alle riunioni, nonché per la partecipazioni dei coordinatori dei suddetti comitati e board, a riunioni ed eventi di rilievo nazionale ed internazionale di interesse per la specifica funzione, se non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR;

Considerato che la copertura finanziaria per la spesa di cui sopra risulta assicurata così come di seguito specificato:

- per una somma pari a Euro 7.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24220 (tipo stanziamento puro) "Acquisto di servizi in campo sanitario" per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022 e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;

- per una somma pari a Euro 3.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24436 (tipo stanziamento puro) "Partecipazione a manifestazioni e convegni"

per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022, e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;

Visto il Bilancio di previsione pluriennale 2020-2022, approvato con L.R. 81 del 23 dicembre 2019;

Vista la D.G.R. n. 1 del 7/01/2020, "Approvazione del Documento Tecnico di Accompagnamento al Bilancio di Previsione 2020-2022 e del Bilancio Finanziario Gestionale 2020-2022";

A voti unanimi

DELIBERA

1. di approvare il documento "La Rete Regionale per le Malattie Rare in Toscana: una rete clinica aperta all'Europa" di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto al fine di strutturare la Rete Regionale Malattie Rare secondo le linee di indirizzo per le reti cliniche regionali di cui alla DGR n. 958/2018 e tenuto conto dello sviluppo delle reti europee (ERNs);

2. di approvare il documento "Rete Regionale malattie Rare. Reti ERNs per Centri di Coordinamento" di cui all'allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto, che riporta le reti ERNs di riferimento per la costituzione dei Centri di Coordinamento regionale;

3. di raccomandare che i Centri della Rete Regionale Malattie Rare operino assicurando il raccordo con la Rete Pediatrica Regionale di cui alla DGR n. 707/2016 e con l'Istituto per lo Studio, la Prevenzione e la Rete Oncologica ISPRO, di cui alla L.R. n. 74/2017, con riferimento alle patologie rare pediatriche e sulle patologie oncologiche rare;

4. di prevedere che i Centri di coordinamento individuati nella rete delle malattie rare, assolveranno nell'ambito delle rispettive branche specialistiche e limitatamente a condizioni patologiche classificabili come malattie rare, alla funzione di Centri Regionali di riferimento per cure all'estero e presso centri privati italiani non accreditati;

5. di specificare che, per la funzione sopra citata, non si applichi alle malattie rare quanto previsto dai decreti dirigenziali n. 892/2014 e n. 2064/2014;

6. di prevedere inoltre che nelle more della nomina dei Centri di Coordinamento, la funzione sopra descritta sarà assolta dalle attuali Strutture specialistiche di coordinamento delle rete regionale dei presidi per le malattie rare, riportate nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR);

7. di dare mandato al Settore regionale competente in materia di reti cliniche di fornire le raccomandazioni attuative del presente atto, anche al fine di consentire ai Direttori Generali delle Aziende Sanitarie toscane di formalizzare, con proprio atto congiunto, la costituzione dei Centri di Coordinamento e l'adozione degli eventuali accordi negoziali per il concorso alla realizzazione delle attività previste;

8. di dare mandato alle Aziende Sanitarie di porre in essere tutte le azioni necessarie a conseguire le condizioni individuate per il funzionamento della rete regionale malattie rare, con misure di riorganizzazione tali da garantire i percorsi dedicati alle malattie rare uniformando l'organizzazione e il funzionamento dei Centri di Coordinamento che compongono la Rete istituita con il presente provvedimento, secondo il modello descritto nell'allegato A;

9. di stimare una spesa annua pari ad Euro 10.000,00, al fine di corrispondere eventuali rimborsi per le spese sostenute dai componenti dei comitati e board scientifici e dagli esperti ad essi invitati, qualora non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR, per la partecipazione alle riunioni, nonché per la partecipazioni dei coordinatori dei suddetti comitati e board, a riunioni ed eventi di rilievo nazionale ed internazionale di interesse per la specifica funzione, se non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR;

10. di dare atto che la copertura finanziaria per la spesa di cui sopra risulta assicurata così come di seguito specificato:

- per una somma pari a Euro 7.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24220 (tipo stanziamento puro) "Acquisto di servizi in campo sanitario" per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022 e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;

- per una somma pari a Euro 3.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24436 (tipo stanziamento puro) "Partecipazione a manifestazioni e convegni" per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022, e suoi corrispondenti negli esercizi successivi.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul BURT ai sensi degli articoli 4, 5 e 5 bis della L.R. 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'art. 18 della L.R. 23/2007.

Segreteria della Giunta
Il Direttore Generale
Antonio Davide Barretta

SEGUONO ALLEGATI

Allegato A**LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE IN TOSCANA:
UNA RETE CLINICA APERTA ALL'EUROPA****PREMESSA**

L'esperienza sulle malattie rare, maturata in Regione Toscana a partire dal 2001, grazie al lavoro del gruppo regionale di coordinamento delle malattie rare, all'impegno dei professionisti, al contributo del Forum delle Malattie Rare e delle singole associazioni di malati, nonché all'apporto del Registro Toscano Malattie Rare, ha consentito lo sviluppo della rete attuale che, come testimonia il riconoscimento formale a livello europeo, è in grado di fornire risposte di grande valore. Le reti europee di riferimento (Reti ERN) istituite secondo la Direttiva 2011/24/UE e costituite da centri di riferimento appartenenti agli Stati membri, vedono infatti una importante presenza di strutture del SSR toscano.

La vitalità espressa nella fase di crescita spontanea della rete è stata determinante per la creazione e l'estensione progressiva della stessa, oggi deve però poter beneficiare di una strutturazione ulteriore in grado, da un lato, di valorizzare ed evidenziare le competenze e dall'altro di evitare la parcellizzazione dei percorsi di cura, garantendo una presa in carico complessiva dei pazienti affetti da Malattia Rara in centri altamente specializzati.

La Regione Toscana, in coerenza con la letteratura più recente in materia, che ritiene l'applicazione delle reti una tematica innovativa e di crescente interesse anche in ambito sanitario, si sta sempre più orientando verso l'organizzazione dei servizi ospedalieri e territoriali a rete. Si ritiene infatti che le Reti siano funzionali al miglioramento dell'efficacia e dell'efficienza del sistema poiché consentono, tra l'altro, la differenziazione dei contributi professionali, l'utilizzo più efficiente delle risorse, la condivisione delle migliori pratiche, la maggiore circolazione delle informazioni con conseguente accelerazione dei processi di diffusione dell'innovazione.

Le reti regionali esistono in Toscana da diversi anni e si sono sviluppate nel tempo con modalità e declinazioni diverse. Le reti per macro ambiti di intervento quali la rete oncologica e la rete pediatrica sono state recentemente aggiornate e potenziate con direttive regionali specifiche. La rete delle malattie rare è oggetto dell'attuale intervento normativo.

A queste si aggiungono le reti cliniche per patologia che possono essere realizzate anche all'interno delle macro reti rivolte a specifici target di pazienti come appunto quella oncologica e pediatrica, ecc. e nel caso delle malattie rare per gruppi di patologie affini mediante i centri dedicati.

Lo sviluppo di reti, quale elemento di innovazione in grado di fornire soluzioni ad una eccessiva parcellizzazione dei processi di cura ed alla mancanza di una visione complessiva del percorso del paziente, fa emergere l'importanza delle relazioni incrociate tra le diverse reti per escludere il ripresentarsi di compartimentazioni tra diverse aree di attività seppure di conformazione diversa. Da qui l'affermarsi del concetto di governance riferito non solo alla governance della rete in sé ma a quella del sistema di reti, in questa accezione i sistemi sanitari sempre più si configurano come 'network di networks' ovvero "Rete di reti" che supporta la realizzazione di processi di cura integrati a livello regionale, fortemente permeabili ed interconnessi con lo scopo di facilitare e rendere più efficaci ed omogenee le risposte e maggiormente fruibili le competenze professionali trasversali a più percorsi. In riferimento alle malattie rare in particolare il raccordo con la rete oncologica per i tumori rari e con la rete pediatrica per i percorsi riferiti all'età pediatrica.

La creazione di modelli a rete è da privilegiare laddove i percorsi clinico assistenziali per rispondere ad una patologia o a un gruppo omogeneo di patologie necessitano di una pluralità di interventi complessi fortemente interconnessi e che coinvolgono competenze e servizi differenti. La finalità è quella di allineare le pratiche correnti con le migliori evidenze per influenzare positivamente i risultati clinici e le esperienze dei pazienti e ridurre la variabilità dei comportamenti.

Con la riorganizzazione della Rete regionale per le malattie rare si persegue l'obiettivo di realizzare un modello di governance complessiva dei percorsi rivolti alle malattie rare nel quale i diversi apporti dei professionisti e dei servizi, coinvolti nei percorsi di cura delle singole malattie rare, costituiscono un insieme articolato in cui non solo sono definiti i ruoli e le funzioni, ma anche le relazioni tra i nodi della rete per facilitare la collaborazione tra professionisti di aziende diverse in una logica di cooperazione inter-organizzativa.

L'assetto organizzativo

La rete regionale per le malattie rare è costituita dal complesso delle risposte clinico assistenziali assicurate dalle aziende e dagli enti del sistema sanitario regionale attraverso i Centri di Coordinamento, come definiti dal Piano Nazionale Malattie rare (recepito con DGR 695/2015) e le loro articolazioni.

In coerenza con l'impostazione delle reti ERNs a livello europeo e con il modello organizzativo delle reti cliniche regionali, l'organizzazione della rete viene rimodulata passando da un modello "in rete", incentrato prevalentemente su un coordinamento tecnico-scientifico e sulla condivisione di percorsi diagnostico-terapeutici e assistenziali, ad un modello "a rete" concepito come un insieme di servizi interdipendenti ed in relazione funzionale tra di loro mediante modalità di interazione fortemente strutturate, rafforzando inoltre la funzione di coordinamento

e di interfaccia con il livello nazionale e sovranazionale.

Gli elementi caratterizzanti il ridisegno della Rete della Malattie Rare sono:

- la realizzazione di un sistema di interconnessioni funzionali ed organizzative tra i diversi presidi accreditati per la diagnosi e la cura di una specifica malattia rara, o di gruppi di malattie rare, all'interno di una Unità di Percorso (UP) in una logica di percorso assistenziale
- l'aggregazione delle UP corrispondenti a gruppi omogenei di patologie rare all'interno di un Centro di Coordinamento Regionale, riconducibile al concetto di rete per patologia (*Network*), o di Sotto-rete clinica (*Subnetwork*) nel caso di raggruppamenti che, per numerosità delle patologie afferenti, necessitano di un livello intermedio tra UP e CCMR
- la costituzione di un sistema di governance della rete regionale delle malattie rare, da assicurare tramite articolazioni organizzative e gestionali come di seguito specificato.

GOVERNANCE DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Missione, strutturazione e finalità

La missione degli organi di governance della rete clinica è far emergere il contributo dei professionisti e dei pazienti, mediante le loro associazioni. Tali organi costituiscono la sede nella quale vengono definite le proposte per lo sviluppo della rete e dove si realizza l'interfaccia biunivoca con il livello regionale, in modo da allineare le attività della rete alle scelte di policy regionali.

Compongono la struttura della rete:

- 1. Responsabile della rete**
- 2. Comitato strategico**
- 3. Comitato Tecnico Organizzativo**
- 4. Advisory Board**
- 5. Centri di Coordinamento Malattie rare**
- 6. Unità di Percorso**
- 7. Registro Toscano Malattie Rare**

1) Responsabile della rete

Per assicurare un coordinamento efficace della rete regionale e delle attività di ricerca che in

questo ambito specifico rivestono un ruolo fondamentale, considerata la complessità della Rete per le Malattie Rare, è previsto un Responsabile organizzativo e un Responsabile clinico che operano in stretta collaborazione.

I responsabili della rete assicurano la leadership complessiva della rete clinica coordinando le attività per la definizione delle scelte organizzative da attuare all'interno della rete e per il loro monitoraggio.

I responsabili sono nominati con decreto del Direttore della Direzione regionale competente.

La carica ha una durata di 5 anni ed è rinnovabile.

Funzioni dei Responsabili RMR

- Coordinamento del Comitato Tecnico Organizzativo (Responsabile organizzativo) e Coordinamento dell'Advisory Board (Responsabile clinico),
- Supporto al Comitato strategico nell'attuazione delle decisioni assunte per gli ambiti di competenza.
- Coordinamento delle azioni per l'aggiornamento dell'organizzazione della rete e per promuoverne l'implementazione.
- Coordinamento delle attività per la definizione del documento di programmazione di rete.
- Cura dei rapporti di collaborazione con Istituzioni ed Enti di rilievo nazionale ed internazionale nell'ambito delle malattie rare.
- Interfaccia con i responsabili delle altre reti regionali sulla base di programmi condivisi.
- Proposta alla Direzione regionale competente in materia gli esperti per la partecipazione a gruppi e tavoli tecnici interregionali, nazionali e internazionali.

I Responsabili sono coadiuvati da personale con funzione di supporto tecnico organizzativo.

2) Comitato Strategico (CS)

Il Comitato Strategico rappresenta l'organo decisionale della rete per le funzioni di pianificazione (definizione delle proposte di programmazione, di assegnazione di obiettivi comuni, di previsione di investimenti sui progetti condivisi) delle risposte clinico assistenziali per i pazienti affetti da Malattie Rare in Toscana.

E' composto da:

- Direttore della Direzione regionale competente in materia che lo presiede
- Responsabile del Settore regionale competente in materia di reti cliniche
- Responsabile organizzativo della Rete
- Responsabile clinico della Rete
- Direttori delle Aziende sanitarie ed enti del SSR o loro delegati

Compiti e funzioni

- Approva la proposta di Piano Regionale delle Malattie Rare
- Approva il piano attuativo annuale e ne supervisiona la realizzazione
- Approva la proposta di sistema di indicatori di qualità per la valutazione delle performances della Rete e dei Centri di Coordinamento Malattie Rare
- Individua formalmente i responsabili dei Centri Coordinamento Malattie Rare
- Propone i nominativi dei membri dell'Advisory Board appartenenti al SSR
- Approva le proposte di aggiornamento della rete formulate dal Comitato tecnico organizzativo.

L'attività del Comitato strategico segue il ciclo della programmazione regionale, prevedendo di norma tre riunioni plenarie nell'ambito degli incontri periodici presso la Direzione regionale.

3) Comitato Tecnico Organizzativo (CTO)

Rappresenta lo strumento operativo per il governo della rete e supporta il livello strategico per le attività di pianificazione, attuazione e monitoraggio.

E' composto da:

- Responsabile organizzativo della Rete
- Responsabile clinico della Rete
- Coordinatori dei Centri di Coordinamento delle Malattie Rare (CCMR)
- Referente del Registro Toscano Malattie Rare
- Responsabili dei Settori regionali della Direzione Diritti di Cittadinanza e Coesione sociale competenti in materia di reti cliniche e assistenza ospedaliera, ricerca clinica, assistenza farmaceutica, assistenza territoriale e socio-sanitaria o loro delegati
- Presidente del Forum Malattie Rare o suo delegato
- Coordinatore della rete CARE
- Referenti aziendali per le malattie rare

Alle riunioni del CTO partecipa il gruppo di supporto tecnico organizzativo regionale.

Possono inoltre essere chiamati a partecipare alle riunioni del Comitato il Direttore di ARS, o suo delegato, professionisti esperti e soggetti esterni sulla base delle necessità individuate dall'ordine del giorno.

Ai componenti e agli esperti partecipanti alle riunioni del Comitato non dipendenti del SSR, spetta il rimborso delle spese sostenute per le funzioni connesse alle attività dell'AB nella

misura prevista per i dirigenti regionali. La partecipazione all'attività per i dipendenti del SSR è da considerarsi attività istituzionale.

Compiti e funzioni

- Cura la predisposizione della proposta di Piano Regionale delle Malattie Rare.
- Definisce il piano attuativo annuale e ne coordina la realizzazione. Valuta le proposte di aggiornamento della rete formulate dai coordinatori dei Centri di Coordinamento MR relative alla necessità di Unità di percorso e all'individuazione dei professionisti/strutture che contribuiscono ad una percorso di cura e compongono la relativa Unità.
- Propone gli indicatori per la valutazione delle performances della rete e dei Centri di Coordinamento MR rispetto agli esiti delle cure e alla qualità di vita dei pazienti, all'utilizzo efficiente delle risorse, all'appropriatezza prescrittiva, in particolare dei farmaci ad alto costo. Promuove e monitora la definizione e l'aggiornamento del PDTA da parte dei Centri di Coordinamento MR, delle sotto-reti cliniche e delle Unità di Percorso. Formula proposte ed adotta iniziative finalizzate ad assicurare il buon funzionamento della rete.
- Pianifica, in accordo con il Forum delle malattie rare, le iniziative per assicurare una adeguata informazione ai cittadini, ai pazienti, alle loro famiglie e alle associazioni delle malattie rare. Monitora le partecipazioni a studi osservazionali e trials clinici comunicate dai CCMR. Esamina e valuta le proposte dei CCMR su patologie, in gruppi o singole, per le quali è necessario ricorrere a presidi autorizzati extraregionali sia in ambito nazionale che internazionale e cura la definizione dell'iter.

4) Advisory Board (AB)

La ricerca nel campo delle malattie rare

La Toscana è la Regione italiana con il maggior numero di strutture presenti nelle reti ERNs, questo significa che il SSR è un punto di riferimento europeo per diversi ambiti di malattie rare che richiedono cure altamente specializzate.

Con il nuovo assetto della rete viene fatto un ulteriore passo per fornire ai nostri professionisti il migliore contesto nel quale sviluppare collaborazioni professionali. La nuova rete regionale costituisce infatti una risposta complessiva al bisogno di salute delle persone con patologie rare: con la realizzazione di Centri dedicati a gruppi di malattie rare vengono concentrati gli sforzi sul fronte della prevenzione, cura e ricerca.

Nell'ottica quindi di un approccio globale alle malattie rare, non solo assistenziale, ma anche scientifico, la rete regionale risponde all'esigenza di coordinamento all'interno dei CCRM e delle UP delle partecipazioni a progetti di ricerca che finora erano spesso parcellizzate in punti diversi del SSR. Questo approccio integrato aumenta considerevolmente la capacità di effettuare studi di ricerca traslazionale da parte della rete e ridisegna anche il modo stesso di fare ricerca perché è concepito per favorire scambi e influenze reciproche tra i ricercatori.

La rete regionale per le Malattie Rare può inoltre sviluppare collaborazioni con istituzioni universitarie, centri di ricerca italiani ed internazionali, ONLUS/fondazioni ed altri stakeholders per competenze e applicazioni nel settore. Le collaborazioni saranno finalizzate a promuovere network di ricerca clinica e preclinica e pubblicazioni scientifiche di impatto anche internazionale.

La rete promuove anche collaborazioni e partnership con altre realtà interessate alla crescita delle ricerche nel campo delle malattie rare in ambito locale e/o nazionale.

Composizione Advisory Board

Per sostenere lo sviluppo ulteriore della ricerca sulle malattie rare le attività di ricerca realizzate all'interno della rete regionale verranno periodicamente monitorate da un Advisory Board scientifico al fine di conoscere approfonditamente le iniziative in essere e favorire le sinergie tra le stesse, nonché valutare ulteriori ambiti di intervento.

L'Advisory Board è un organo consultivo della rete che ha lo scopo primario di supportare la Regione, attraverso un rapporto costante con l'Università, nella valutazione della qualità della ricerca, delle strategie scientifiche e dei relativi piani di attuazione, in linea con i massimi standard internazionali.

E' composto dal responsabile clinico che lo coordina e da 9 membri individuati tra esperti di rilievo nazionale o internazionale nel campo delle malattie rare, che potranno essere in parte anche professionisti esterni al SSR. I professionisti interni al SSR saranno proposti dal Comitato Strategico.

Ai componenti dell'Advisory Board, non dipendenti del SSR, spetta il rimborso delle spese sostenute per le funzioni connesse alle attività dell'AB nella misura prevista per i dirigenti regionali. La partecipazione all'attività dell'AB per i dipendenti del SSR è da considerarsi attività istituzionale

La carica ha una durata di 5 anni ed è rinnovabile.

Alla nomina dei membri si precederà secondo le indicazioni della normativa vigente.

Compiti e funzioni

- Fornisce indicazioni per lo sviluppo dell'attività di ricerca e favorisce le collaborazioni con altre istituzioni nazionali e internazionali nel campo delle Malattie Rare.
- Promuove e supporta la partecipazione a specifici bandi di ricerca a livello nazionale ed europeo in stretta relazione con il settore competente in materia di ricerca clinica della Regione Toscana.
- Svolge funzioni consultive e di supporto tecnico scientifico al Comitato tecnico organizzativo, ai Centri di Coordinamento e alle Unità di percorso per lo sviluppo dell'attività di ricerca, in raccordo con il settore regionale competente per la ricerca e gli organismi appositamente costituiti per la valorizzazione dei risultati e per il presidio delle attività internazionali dedicate alla ricerca.
- Si raccorda con gli organismi aziendali e universitari per il supporto e la promozione della

partecipazione ad attività di ricerca nazionali e internazionali.

- In raccordo con il settore regionale competente per la sperimentazione clinica, monitora, attraverso la piattaforma informatica dedicata, l'andamento i trials clinici e degli studi osservazionali attivati a livello regionale.

5) Centri di Coordinamento Malattie Rare

Vengono costituiti in coerenza con i raggruppamenti ERN in base all'area terapeutica, in modo da favorire l'integrazione delle ERN nel sistema sanitario nazionale e regionale, come raccomandato da EURORDIS.

Ogni Centro si configura come rete per patologia (Network) che riunisce le Unità di Percorso (UP) delle malattie o gruppi di malattie assegnati.

I Centri di Coordinamento Malattie Rare (CCMR) costituiscono le articolazioni organizzative alle quali è demandato il raccordo dei percorsi di cura erogati tramite le UP per le patologie rare dello specifico raggruppamento.

Per il funzionamento dei Centri devono essere perfezionati accordi interaziendali con i quali si definiscono anche i meccanismi organizzativi di coordinamento ed i criteri di assegnazione funzionale delle varie figure professionali coinvolte alle UP di pertinenza.

Per ogni centro viene individuato un coordinatore tra i responsabili delle Unità di Percorso maggiormente rappresentative della casistica e dei percorsi clinico assistenziali.

Al coordinatore vengono assegnati obiettivi di attività proposti dal Comitato tecnico organizzativo. La valutazione del raggiungimento avviene di concerto da parte delle Aziende coinvolte e del Responsabile della rete regionale.

Compiti e funzioni

- Svolge una funzione di coordinamento delle Unità di Percorso che afferiscono al Centro che concorrono, in maniera integrata, all'attuazione dei percorsi dedicati alle patologie rare di competenza
- Coordina le attività per la definizione ed il costante aggiornamento dell'assetto organizzativo del CCMR, in applicazione delle indicazioni regionali
- Propone al Comitato tecnico organizzativo l'eventuale ridefinizione delle Unità di percorso e l'individuazione dei professionisti/strutture che contribuiscono ad una percorso di cura e compongono la relativa Unità
- Formula proposte inerenti i processi di miglioramento della qualità e sicurezza del CCMR e verifica il mantenimento di livelli adeguati di appropriatezza organizzativa attraverso il monitoraggio dei volumi minimi di attività dei presidi individuati per la gestione delle singole

malattie rare/gruppi omogenei

- Raccoglie le proposte di partecipazione a studi osservazionali e trials clinici trasmesse dai coordinatori UP e le inoltra all'Advisory Board per l'aggiornamento del censimento
- Programma le attività di aggiornamento professionale per i professionisti coinvolti nel CCMR
- Individua e propone al Comitato tecnico organizzativo le patologie per le quali è necessario ricorrere a presidi autorizzati extraregionali nazionali o internazionali anche avvalendosi ove necessario del Centro Nazionale Malattie Rare e con il coinvolgimento del Forum delle Malattie Rare
- Produce report periodici e relaziona sulle attività svolte al Comitato tecnico organizzativo
- Programma audit e effettua site visit presso le strutture coinvolte nelle UP.

I Centri di coordinamento individuati nella rete delle malattie rare, assolvono, nell'ambito delle rispettive branche specialistiche e limitatamente a condizioni patologiche classificabili come malattie rare, alla funzione di Centri Regionali di riferimento per cure all'estero e presso centri privati italiani non accreditati.

Sotto-Reti Cliniche (SRC)

Sono articolazioni interne di un CCMR individuate nei casi in cui la numerosità delle patologie o dei gruppi omogenei e delle relative Unità di Percorso è tale da richiedere una suddivisione ulteriore come interfaccia tra CCMR e UP. Vengono individuate avendo come riferimento le reti ERN e i relativi "Sub-Networks".

Per ogni Sotto-Rete Clinica viene individuato un coordinatore tra i responsabili delle Unità di Percorso maggiormente rappresentative della casistica e dei percorsi.

6) Unità di percorso (UP)

Le Unità di Percorso rappresentano le linee operative della rete e corrispondono ad articolazioni funzionali a carattere multidisciplinare e multiprofessionale individuate per singole patologie o gruppi di patologie affini. Ne fanno parte i diversi specialisti delle aziende sanitarie ed enti del SSR coinvolti nella gestione di uno specifico percorso assistenziale complesso.

Le UP, quali strumenti operativi del CCMR di riferimento, assorbono i fattori produttivi delle organizzazioni (aziende sanitarie) al cui interno si sviluppa, in quota parte, il percorso assistenziale.

Le UP sono caratterizzate da una elevata specializzazione e da una forte connotazione tecnico-professionale, non altrimenti rinvenibile in un singolo professionista/struttura, ai quali non si sostituiscono ma di cui surrogano le competenze richieste nei diversi ambiti disciplinari nel campo delle malattie rare.

Il coordinatore di ciascuna UP, avvalendosi del gruppo di lavoro individuato in accordo con il coordinatore del CCMR, definisce il PDTA con il quale vengono organizzate le attività dei professionisti/equipes coinvolti. Questi vengono individuati tenendo conto dei volumi di attività, sulla base dei dati forniti dall'Agenzia regionale di Sanità, dei flussi del RTMR e di eventuali parametri specifici aggiuntivi.

Con il PDTA vengono definiti i ruoli previsti dalla rete regionale Malattie Rare (diagnosi clinica, diagnosi genetica, certificazione, terapia),

Il PDTA viene condiviso con l'associazione di malati rari di riferimento, con i referenti aziendali e altre reti interessate (rete pediatrica, rete oncologica, etc)

Compiti e funzioni

- Coordina le attività per la definizione e aggiornamento del/i percorso clinico assistenziale (PDTA)
- Individua i diversi ruoli nell'attuazione del PDTA per assicurare la presa in carico del paziente compresa la gestione della transizione dall'età pediatrica/evolutiva all'età adulta
- Verifica il mantenimento dei requisiti da parte dei professionisti/èquipes e propone al CCRM nuovi inserimenti o cessazioni
- Verifica l'attuazione dei percorsi clinico assistenziali tramite il monitoraggio degli indicatori previsti e l'effettuazione di audit clinici
- Coordina la partecipazione a studi osservazionali e trials clinici nelle patologie rare di competenza
- Cura la realizzazione delle attività di formazione previste dagli strumenti di pianificazione della rete
- Assicura la collaborazione con le associazioni dei pazienti e il coinvolgimento delle stesse nella definizione e monitoraggio dei percorsi.

7) Registro Toscano Malattie rare

La Rete Regionale delle Malattie Rare si avvale del Registro Toscano Malattie Rare che viene popolato dai presidi autorizzati della rete mediante l'inserimento dei dati correlati alla prima diagnosi, controllo e piano terapeutico di malattia rara (secondo il DM 279/2001, il DPCM 12/1/2017 e la DGR 962/2017) in un database specificamente dedicato.

Il Registro rappresenta uno strumento fondamentale per la sorveglianza epidemiologica, fornendo elementi indispensabili per la programmazione sanitaria e alimenta il Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità secondo quanto previsto da specifica normativa e Accordi Stato/Regioni dedicati

Il Registro Toscano è gestito dalla Fondazione Toscana Gabriele Monasterio che gestisce anche il sito regionale dedicato alla Rete Toscana malattie rare, secondo quanto disposto da specifici atti regionali e accordi convenzionali.

Funzioni di supporto tecnico amministrativo

Presso il settore competente per le malattie rare è attivato un gruppo composto da personale con competenza amministrativa, epidemiologica e nell'ambito delle professioni medico/sanitarie.

Il gruppo coadiuva il Responsabile clinico e il Responsabile organizzativo della rete, il Comitato strategico, il Comitato tecnico organizzativo e l'Advisory Board scientifico nelle analisi promosse per la valutazione dell'attuazione del Piano regionale per le Malattie Rare, della ricerca e della gestione amministrativa e nella stesura delle relazioni e dei rapporti previsti a livello regionale e nazionale.

Svolge funzioni di:

- segreteria organizzativa strutture della Rete (Responsabili, Comitato Strategico, Comitato Tecnico Organizzativo, Advisory Board);
- stesura report/statistiche/relazioni;
- gestione delle relazioni interne ed esterne alla rete in supporto agli organismi di governance della Rete;
- gestione documentale, normativa, amministrativa.

RETE REGIONALE MALATTIE RARE
RETI ERN per CENTRI DI COORDINAMENTO

<p>Rete di riferimento europea sui disturbi ossei Rare Bone Diseases ERN BOND</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle anomalie craniofacciali e i disturbi otorinolaringoiatrici European Reference Network for rare and/or complex craniofacial anomalies and ENT disorders ERN CRANIO</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle condizioni endocrine Rare endocrine conditions ERN Endo-ERN</p>
<p>Rete di riferimento europea sull'epilessia Rare and complex epilepsies ERN EpiCARE</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie renali Rare Kidney Diseases ERN ERKNet</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie neurologiche Rare neurological diseases ERN-RND</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle anomalie congenite ed ereditarie Rare gastrointestinal diseases ERN ERNICA</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie respiratorie Rare Respiratory Diseases ERN LUNG</p>
<p>Rete di riferimento europea sui disturbi dermatologici Rare skin disorders ERN SKIN</p>
<p>Rete di riferimento europea sui tumori degli adulti (tumori solidi) Rare cancers and tumors ERN EURACAN</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie ematologiche Rare haematological diseases ERN EuroBloodNet</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie e le condizioni urogenitali Rare and complex urogenital diseases and conditions ERN eUROGEN</p>
<p>Rete di riferimento europea sulle malattie neuromuscolari Rare neuromuscular diseases ERN EURO-NMD</p>

Rete di riferimento europea sulle malattie oculistiche Rare Eye Diseases ERN-EYE
Rete di riferimento europea sulle sindromi da rischio di tumore ereditario GENetic TUmour RIsk Syndromes ERN GENTURIS
Rete di riferimento europea sulle malattie cardiache Rare and Low Prevalence Complex Diseases of the Heart ERN GUARD-Heart
Rete di riferimento europea sulle malformazioni congenite e le disabilità intellettuali rare Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability ERN ITHACA
Rete di riferimento europea sui disturbi ereditari del metabolismo Rare Hereditary Metabolic Disorders ERN MetabERN
Tumori rari pediatrici Paediatric cancer (haemato-oncology) ERN PaedCan
Rete di riferimento europea sulle malattie epatiche Rare Hepatological Diseases ERN RARE-LIVER
Rete di riferimento europea sulle malattie muscoloscheletriche e del tessuto connettivo Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases ERN ReCONNET
Rete di riferimento europea sull'immunodeficienza e le malattie autoinfiammatorie ed autoimmuni Rare immunological and auto-inflammatory diseases ERN Rita
Rete di riferimento europea sui trapianti nei bambini Transplantation in Children ERN TransplantChild
Rete di riferimento europea sulle malattie vascolari multisistemiche rare Rare vascular diseases ERN VASCERN