



## PROGETTO

### PUNTO INFORMATIVO MALATTIE RARE

Soggetti coinvolti nel Progetto (Referenti)

Ing. Michele Lupo  
Presidente Associazione Gian Franco Lupo  
“Un sorriso alla vita” – Onlus Per lo studio e la cura delle leucemie e linfomi infantili  
Viale Kennedy, 102  
75016 Pomarico (MT)  
Tel. 0835/551578  
[e-mail: ass.gianfrancolupo@libero.it](mailto:ass.gianfrancolupo@libero.it)

Dr.ssa Maria Cristina Mencoboni  
Referente clinico  
Associazione Gian Franco Lupo  
“Un sorriso alla vita” – Onlus Per lo studio e la cura delle leucemie e linfomi infantili  
[e-mail: mc.mencoboni@tiscali.it](mailto:mc.mencoboni@tiscali.it)

Dr. Vito Cilla  
Referente clinico e problematiche amministrative  
Associazione Gian Franco Lupo  
“Un sorriso alla vita” – Onlus Per lo studio e la cura delle leucemie e linfomi infantili  
[e-mail: viticillavc@gmail.com](mailto:viticillavc@gmail.com)

Ing. Teresa Bengiovanni  
Associazione Gian Franco Lupo  
“Un sorriso alla vita” – Onlus Per lo studio e la cura delle leucemie e linfomi infantili  
[e-mail: teresa.bengiovanni@asmbasilicata.it](mailto:teresa.bengiovanni@asmbasilicata.it)

Dott. Domenico Dell’Edera  
Responsabile ASM del Progetto  
Responsabile UOSD Laboratorio di Genetica Medica ed Immunogenetica - Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione e diagnosi delle patologie su base genetica.  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
Tel.0835/253439 - 0835/253841  
[e-mail: usdelledera@asmbasilicata.it](mailto:usdelledera@asmbasilicata.it)

Dr. Carmela Di Lucca  
U.O.C. Pediatria e Neonatologia ASM Matera  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
Tel.0835 253232  
[e-mail: diluccacarmela@virgilio.it](mailto:diluccacarmela@virgilio.it)

Dr. Tiziana Faillace  
Dirigente medico presso l’ U. O. C. Pediatria e Neonatologia  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie" ASM – Matera  
[tiziana.faillace@asmbasilicata.it](mailto:tiziana.faillace@asmbasilicata.it)

Dr. Pietro Masciandaro  
UOC Neurologia  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
[pietro.masciandaro@asmbasilicata.it](mailto:pietro.masciandaro@asmbasilicata.it)

Direttore UOC Medicina Generale  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
Tel. 0835-253346  
[e-mail: giuseppe.nicoletti@asmbasilicata.it](mailto:giuseppe.nicoletti@asmbasilicata.it)



Dr. Arianna Allegretti  
Laboratorio di Genetica Medica ed  
Immunogenetica  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
[arianna.allegretti@asmbasilicata.it](mailto:arianna.allegretti@asmbasilicata.it)

Dott. Francesco La Rocca  
Laboratorio di Genetica Medica ed  
Immunogenetica  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie"  
ASM – Matera  
[francesco.larocca@asmbasilicata.it](mailto:francesco.larocca@asmbasilicata.it)

Dr. Carmela Potenza  
Distretto Metapontino e Collina Materana  
Responsabile ambito territoriale Stigliano - ASM  
Matera  
[carmela.potenza@asmbasilicata.it](mailto:carmela.potenza@asmbasilicata.it)

Dr. Rossana Maggio  
Direttore Distretto Matera e Distretto  
Bradanicina e Medio Basento  
ASM Matera  
tel. 0835-524223  
[rossana.maggio@asmbasilicata.it](mailto:rossana.maggio@asmbasilicata.it)

Dr. Vincenzo Amoia  
Direttore Distretto Metapontino e collina  
materana  
ASM Matera  
tel. 0835-586550  
[vincenzo.amoia@asmbasilicata.it](mailto:vincenzo.amoia@asmbasilicata.it)

Dr. Giuseppe Taratufolo  
UOSD Gestione Rapporti MMG/PLS  
ASM Matera  
Tel. 0835 253634 253637  
[gtaratufolo@asmbasilicata.it](mailto:gtaratufolo@asmbasilicata.it)

Dott. Maria Teresa Cascione  
Dirigente Farmacista UOC Farmacia Ospedaliera  
Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie" ASM  
tel. 0835/253219  
[maria.cascione@asmbasilicata.it](mailto:maria.cascione@asmbasilicata.it)

Dr. Eustachio Cuscianna  
Coord. Asm Emergenze epidemiologiche e  
sanitarie  
ASM Matera  
[eustachio.cuscianna@asmbasilicata.it](mailto:eustachio.cuscianna@asmbasilicata.it)

Dott. Mariano Santarcangelo  
Dirigente - Programmazione e Controllo di  
Gestione Centro di Controllo Strategico -  
Formazione ECM e Tirocini-  
ASM - Matera  
0835/252513  
[gmsantarcangelo@asmbasilicata.it](mailto:gmsantarcangelo@asmbasilicata.it)

Dott. Agnese Morelli  
Programmazione e Controllo di Gestione –  
Centro di Controllo Strategico -Formazione ECM  
e Tirocini  
ASM - Matera  
0835/253653  
[agnese.morelli@asmbasilicata.it](mailto:agnese.morelli@asmbasilicata.it)

Dr. Erasmo Bitetti  
Referente Medici di Medicina Generale  
Tel. 0835 335471 (ambulatorio)  
[e-mail: erasmobitetti@gmail.com](mailto:erasmobitetti@gmail.com)

Dr. Eustachio Sarra  
Referente Pediatri di Libera Scelta  
Tel. 0835 382606  
[e-mail: eustachiosarra@gmail.com](mailto:eustachiosarra@gmail.com)



## PROGETTO

### “PUNTO INFORMATIVO MALATTIE RARE”

#### CONTESTO

Le malattie rare sono condizioni morbose poco frequenti per definizione, poco conosciute e spesso mancanti di una terapia adeguata. La peculiarità delle malattie rare risiede nel fatto che esse richiedono un'assistenza specialistica e continuativa nella loro complessità, tale da non poter essere supportata da singoli specialisti e senza un importante intervento pubblico.

I soggetti affetti da malattie rare si trovano pertanto in una situazione di doppio disagio: il primo derivante dall'essere affetto da una patologia quasi sempre molto severa, il secondo dal non essere riconosciuti, diagnosticati e curati per quanto si potrebbe. Sulla base di queste considerazioni, si è iniziato a destinare risorse, sempre più rilevanti, alla ricerca e all'assistenza di tali patologie.

Diviene dunque necessario prevedere un servizio e un percorso chiaro, in prossimità della persona a cui viene diagnosticata una malattia rara, in modo che si possa attivare la presa in carico dal momento della diagnosi per tutto il tempo dell'assistenza e della riabilitazione quando ce ne sia bisogno.

Si precisa che già con Delibera del Direttore Generale n.87 del 31.1.2018 e con Delibera n. 536 del 01/06/2018 erano stati approvati rispettivamente un protocollo d'intesa con l'Associazione “Gianfranco Lupo” e un Progetto per l'istituzione di uno Sportello Informativo Malattie Rare.

Il suddetto sportello presso la sede ASM ha rappresentato un valido aiuto e ha rappresentato un punto di riferimento per tante famiglie che affrontano patologie poco o per niente conosciute e che hanno necessità di un supporto informativo su centri di riferimento, diritti e possibili aiuti previsti dalla normativa per chi è affetto da malattie rare.

Durante l'emergenza sanitaria da SARS- COVID 2, le attività dello sportello sono state sospese così come le attività di comunicazione e diffusione sul territorio, ma i Referi hanno sempre rappresentato dei soggetti di riferimento di quanti chiedevano supporto.

Considerata l'importanza del progetto e la volontà da parte dell'ASM e dell'Associazione “Gianfranco Lupo” di Pomarico, di proseguire con la riattivazione del Punto informativo Malattie Rare presso la sede dell'ASM e con la riprogettazione delle attività si è reso necessario ricostituire il Gruppo dei Referenti e dare avvio alla definizione delle azioni e attività progettuali.

#### FINALITA' DEL PROGETTO

- assicurare una corretta ed efficace accoglienza e facilitazione del paziente affetto da malattia rara in modo da definire un percorso chiaro sin dal momento in cui viene effettuata la diagnosi e per tutto il tempo dell'assistenza e della riabilitazione, quando ce ne sia bisogno;
- agevolare/divulgare i percorsi per i pazienti e per i medici;
- migliorare la cultura sulle malattie rare diffondendo e integrando le conoscenze e le informazioni tra tutti i medici (ospedalieri, territoriali e convenzionati) biologi, farmacisti e in generale con tutti i professionisti della salute, per migliorare le competenze di tutti e dunque l'appropriatezza e l'efficacia dei percorsi. *La formazione è un aspetto cruciale nel campo delle malattie rare. Il processo di empowerment di medici specialisti, pediatri e medici di famiglia, di professionisti e di tutte le altre professioni sanitarie, socio-sanitarie, familiari, caregiver e volontari coinvolti nei processi assistenziali ha come obiettivo il corretto orientamento delle persone con il sospetto di malattie rare e delle loro famiglie( Piano nazionale malattie rare 2023-2025)*



## **AZIONI E DURATA**

Prevedere un servizio e un percorso chiaro, in prossimità della persona a cui viene diagnosticata una malattia rara, in modo che si possa attivare la presa in carico.

La durata complessiva del progetto è di 40 (quaranta) mesi a partire dalla data di avvio delle attività e prevede azioni inerenti:

- l'organizzazione dello sportello "Punto informativo Malattie rare;
- attività di facilitazione e affiancamento dei malati e delle famiglie durante l'intero percorso.
- la creazione di eventi per la maggior conoscenza delle problematiche inerenti le Malattie Rare e le attività dello Sportello "Punto Informativo"
- le attività di formazione del personale, dei professionisti sanitari, dei Medici di Medicina Generale (MMGG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS) e delle famiglie con persone affette da malattie rare;
- attivazione di punti di riferimento/informativi sul Territorio dell'ASM;
- interazione con il Centro di Coordinamento Regionale e Nazionale;
- interazione con Associazioni di Volontariato e Centri presenti in Regione ed in altre Regioni;
- collaborazione con gli Uffici territoriali per l'applicazione dei LEA;
- monitoraggio e valutazione dei risultati del progetto.

## **L'organizzazione dello sportello**

Lo sportello, ubicato nella Sede ASM in Via Montescaglioso, sarà a disposizione delle persone affette da malattie rare, delle loro famiglie, dei MMGG e PLS, e professionisti sanitari per due giorni alla settimana.

Presso lo sportello sarà presente personale esperto e formato per l'accoglienza dell'istanza, e saranno disponibili anche professionisti volontari dell'Associazione. Questi supporteranno gli utenti nella compilazione del modello per l'esenzione ticket, per la richiesta di ausili, per l'approvvigionamento farmaci, per la fornitura degli alimenti e per la eventuale assistenza domiciliare e riabilitativa.

Sul territorio, ad iniziare da Stigliano e Tricarico, saranno attivati dei punti di referenza a supporto dei pazienti e loro familiari.

## **Attività divulgative e di trasferimento**

Organizzazione di eventi per la maggior conoscenza delle problematiche inerenti le Malattie Rare e le attività dello Sportello "Punto Informativo";

L'Associazione, tramite i Medici Volontari e il Gruppo Tecnico ASM, ogni anno redigerà una relazione, e si farà carico di monitorare le esigenze degli utenti, si farà portavoce presso il Centro di Coordinamento Regionale, presentando anche proposte di Legge per l'attuazione dei LEA e la contestualizzazione di Procedure nella nostra Regione.

Ogni anno, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, insieme alla ASM, sarà attivato un evento informativo - formativo per Medici, Infermieri, Fisioterapisti e utenti sulle novità in campo scientifico e Assistenziale.

## **La formazione**

L'Associazione si fa carico della formazione del personale addetto allo sportello.

L'Associazione si impegna a farsi carico e programmare, con i Professionisti esperti nella



formulazione del Piano Diagnostico Terapeutico ed Assistenziale-Riabilitativo (PDTA-R) insieme al gruppo tecnico malattie rare dell'ASM e i medici volontari dell'Associazione, la formazione per i MMGG, PLS, dirigenti sanitari, e personale infermieristico e riabilitativo di tutto il territorio di competenza dell'ASM.

### **Attivazione di punti di riferimento sul territorio dell'ASM per fornire un primo contatto informativo ai pazienti**

#### **Interazione col Centro di Coordinamento Regionale e Nazionale**

Nel rispetto della normativa nazionale e regionale lo sportello sarà di supporto alla rete della organizzazione dei Coordinamenti Nazionale e Regionale, per l'implementazione delle linee guida Nazionale e Regionali, oltre che per l'attuazione dei LEA.

#### **Interazione con Associazioni di volontariato e Centri di altre Regioni**

Lo sportello non è solo una postazione fissa dislocata presso il Distretto di Matera, ma è inteso come uno snodo fra i bisogni reali e contingenti dei cittadini e il mondo in cui viaggia la famiglia con dubbio diagnostico. Pertanto sarà necessario interagire sia con entri nazionali, internazionali e con Associazioni di volontariato malattie rare di ciascuna Patologia.

#### **Collaborazione con gli Uffici Territoriali per l'applicazione dei LEA**

Lo Sportello Informativo malattie rare di Matera vuole essere punto di riferimento dei bisogni assistenziali e riabilitativi di tutto il territorio. Pertanto sempre disponibile, anche telefonicamente, a supportare l'utente nel percorso dell'acquisizione della consapevolezza della patologia, dei diritti di cui è portatore e a districarsi nella ragnatela della burocrazia.

### **ALTRE AZIONI DA CONDIVIDERE E SVILUPPARE**

1. Corretta informazione ai Medici di Medicina generale e ai Pediatri di libera scelta e in generale a tutti i professionisti della salute (produzione di materiale cartaceo o di MAIL, o di NEWS contenenti adeguate informazioni sulle malattie rare esentate dal costo e sul corretto percorso per il rilascio della certificazione);
2. ricognizione regionale dei Centri abilitati alla diagnosi e al trattamento dei pazienti affetti da malattie rare;
3. diffusione e divulgazione informativa delle tematiche attinenti alle malattie rare e al progetto Punto Informativo malattie rare e cronoprogramma di corsi accreditati ECM a partire dal 2025 oltre che per migliorare le conoscenze in tema di malattie rare ma anche per chiarire i percorsi necessari per il rilascio della certificazione;
4. sviluppo di percorsi condivisi con le Direzioni Ospedaliere, Distrettuali e/o Dipartimenti per attivare, in collaborazione con Medici Specialisti Ospedalieri e territoriali, le visite/consulenze a domicilio nonché l'accesso in Ospedale e nei Distretti degli MMGG e PLS;
5. predisposizione di pacchetti diagnostici, e successiva gestione del percorso di autorizzazione della Regione, per accesso agevolati in D.H. per diagnosi, controlli e impostazione piani



terapeutici in particolare per farmaci ospedalieri.

## **SOGGETTI COINVOLTI NEL PROGETTO**

### **❖ Associazione Gian Franco Lupo, “Un sorriso alla vita” – Onlus:**

- supporto economico nella organizzazione delle attività e nella formazione e divulgazione delle attività Sportello;
- collaborazione in fase di progettazione;
- messa a disposizione del personale volontario per le attività dello sportello informativo;
- contabilità progetto.

### **❖ ASM Matera:**

#### **Direzione strategica ASM**

Supervisore aziendale delle azioni progettuali e del corretto funzionamento del “Punto Informativo Malattie Rare”;

#### **Direttore UOSD Laboratorio Genetica Medica e immunogenetica – Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione e diagnosi delle patologie su base genetica - P.O. Madonna delle Grazie di Matera**

Responsabile ASM del protocollo;

Responsabile scientifico del progetto;

Progettazione;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti;

#### **UOC Pediatria e Neonatologia - P.O. Madonna delle Grazie di Matera**

Responsabile scientifico del progetto;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti;

#### **UOC Medicina Generale - P.O. Madonna delle Grazie di Matera**

Responsabile scientifico del progetto;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti;

#### **UOC Neurologia - P.O. Madonna delle Grazie di Matera**

Responsabile scientifico del progetto;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti;

#### **UOC Farmacia Ospedaliera - P.O. Madonna delle Grazie di Matera**

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti



### **Direttori dei Distretti territoriali dell'ASM**

Progettazione;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti.

### **UOSD Programmazione e Controllo di Gestione Centro di Controllo Strategico -Formazione ECM e Tirocini**

Gestione delle attività formative proposte con particolare riferimento al personale ASM coinvolto, con eventuale supporto logistico e organizzativo.

### **ASM Matera, Emergenze epidemiologiche e sanitarie**

Messa a disposizione del personale per attività organizzative

Supporto nell'analisi delle informazioni e dei risultati scientifici ottenuti

### **UOSD Gestione Rapporti MMG/PLS - ASM Matera,**

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti.

### **ASM Matera, Referenti Medici di Medicina Generale e Referenti Pediatri di Libera Scelta**

Progettazione;

Messa a disposizione del personale per attività organizzative e assistenziali;

Supporto scientifico e divulgativo dei risultati scientifici ottenuti.

### **OBIETTIVO E DURATA**

Prevedere un servizio e un percorso chiaro, in prossimità della persona a cui viene diagnosticata una malattia rara, in modo che si possa attivare la presa in carico.

La durata complessiva del progetto è di 40 (quaranta) mesi a partire dalla data di avvio delle attività e prevede azioni inerenti:

- l'organizzazione dello sportello "Punto informativo Malattie rare";
- la formazione del personale, degli specialisti Ospedalieri, dei Medici di Medicina Generale (MMG) dei Pediatri di Libera scelta (PLS) e delle famiglie con persone affette da Malattia rara;
- la diffusione e informazione dei servizi dello Sportello, presso Farmacie, ambulatori degli specialisti, dei MMG/PLS, ecc.
- l'attivazione di punti di riferimento/informativi sul Territorio dell'ASM
- l'interazione con il Centro di Coordinamento Regionale e Nazionale
- l'interazione con Associazioni di Volontariato e Centri di altre Regioni
- la collaborazione con gli Uffici territoriali per l'applicazione dei LEA
- Creazione di eventi per la maggior conoscenza delle problematiche inerenti le Malattie Rare e le attività dello Sportello "Punto Informativo"
- Monitoraggio con anonimizzazione dei dati personali.



## SEDE DI SVOLGIMENTO DEL PROGETTO

Le attività saranno svolte nel punto informativo attivato presso la Sede Centrale dell'Azienda Sanitaria Locale di Matera. Il personale ASM supporterà il progetto come attività istituzionale/o di volontariato se svolta fuori orario di servizio.

Per l'Associazione il costo del progetto è indicato nella tabella seguente:

COSTI PER 40 MESI	
<b>Ass.ne Gian Franco Lupo "Un Sorriso Alla Vita"–ONLUS</b>	
Spese progettazione	€ 0,00
Eventuale software di gestione	€ 3.000,00
Implementazione progetto–Costi formazione	€ 6.000,00
Implementazione progetto–Costi personale allo sportello	€ 17.000,00
Spese diffusione risultati attività (convegni, brochure, pubblicazioni)	€ 15.000,00
Spese generali (trasferte)	€ 10.000,00
<b>Totale</b>	<b>€ 51.000,00</b>

## VALUTAZIONE E VERIFICA DEI RISULTATI

La valutazione e la verifica dei risultati saranno effettuate attraverso la produzione di report a cadenza regolare.

## CRONOPROGRAMMA

ATTIVITA'	2	4	6	8	10	12	14	16	18	20	22	24	26	28	30	32	34	36	38	40
Formazione del personale addetto allo sportello	■	■																		
Riapertura dello sportello	■																			
diffusione e informazione dei servizi dello Sportello	■	■				■				■				■						
Incontro organizzativo con gli specialisti sanitari - procedure	■						■					■				■				
Formazione MMG e PLS, biologi e farmacisti, infermieristico e riabilitativo		■						■						■				■		
Campagne informative ai cittadini/ eventi per la maggior conoscenza delle problematiche inerenti le Malattie Rare e le attività dello Sportello "Punto Informativo"			■					■						■					■	
Attività sportello		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Verifica e report attività (dati anonimizzati)								■						■						■