


DECRETO DEL COMMISSARIO AD ACTA
(Delibera del Consiglio dei Ministri 21 marzo 2013)

Oggetto: Associazione Nazionale per la Lotta contro le Microcitemie in Italia ONLUS (di seguito ANMI): approvazione del progetto “Programma integrato di interventi di prevenzione, assistenza ed attività scientifica diagnostica ed epidemiologica per le patologie emoglobiniche nel Lazio 2013”; finanziamento del programma di attività per l’anno 2013, per la somma di € 1.752.000,00, Cap. H11722 del Bilancio Regionale, Es. Fin. 2013.

Il Commissario ad acta

VISTA la Legge Costituzionale 18 ottobre 2001, n.3;

VISTO lo Statuto della Regione Lazio;




VISTA la Legge Regionale 18 febbraio 2002, n.6 “Disciplina del sistema organizzativo della Giunta e del Consiglio e disposizioni relative alla dirigenza e al personale regionale” e successive modificazioni;

VISTO il Regolamento Regionale 6 settembre 2002, n.1 concernente l’organizzazione degli uffici e dei servizi della Giunta Regionale e successive modificazioni e integrazioni;


PRESO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013 il Presidente pro tempore della Regione Lazio, Dott. Nicola Zingaretti, è stato nominato Commissario ad acta per la prosecuzione del vigente Piano di rientro dai disavanzi del settore sanitario della Regione, e sono stati confermati “i contenuti del mandato commissariale affidato a suo tempo al Presidente pro tempore della Regione Lazio con Deliberazione del 23 aprile 2010, come riformulato con la successiva deliberazione del 20 gennaio 2012, intendendovi aggiornati i termini ivi indicati, a decorrere dal corrente anno”;

DATO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 3 marzo 2011 il Dott. Giuseppe Antonio Spata è stato nominato Sub Commissario per l’attuazione del Piano di Rientro del disavanzo del Servizio Sanitario Regionale della Regione Lazio, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell’incarico commissariale di cui alla deliberazione del Consiglio dei Ministri del 23 aprile 2010;

DATO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 20 gennaio 2012 il Dott. Gianni Giorgi è stato nominato Sub Commissario per l’attuazione del Piano di Rientro del disavanzo del Servizio Sanitario Regionale della Regione Lazio, unitamente al Dott. Giuseppe Antonino Spata, confermato nell’incarico;



VISTE le Leggi Regionali n. 32/2008 e n. 32/2009 nelle quali risulta, in favore dell’Associazione Nazionale per la Lotta contro le Microcitemie in Italia ONLUS (di




seguito ANMI), rispettivamente uno stanziamento per l'anno 2009 e per l'anno 2010 di € 1.752.000,00 sul capitolo H11707;

VISTA la D.G.R. n. 144 del 18 aprile 2011: “Progetto dell’Associazione Nazionale per la Lotta contro la Microcitemia – ONLUS (di seguito ANMI) denominato “*diagnostica, terapeutica e scientifica specifica per le patologie da difetti emoglobinici (Talassemie ed Emoglobinopatie)*”: Stanziamento per l’anno 2011 di € 1.752.000.”;

VISTO che l’ANMI è stata identificata, dalla Regione Lazio come partner affidabile, già da 1987, essendo la stessa responsabile del Progetto “*diagnostica, terapeutica e scientifica specifica per le patologie da difetti emoglobinici (Talassemie ed Emoglobinopatie)*” (atto di convenzione con la Regione Lazio , Rep. 1932 /1987 e Rep. n 2533/1991);

CONSIDERATO il parere della Direzione Scientifica ASP-Laziosanità del 30 settembre 2010, riguardante l’attività svolta dall’ANMI;


VISTA la D.G.R. n. 127 del 30 marzo 2012 “Associazione Nazionale per la Lotta contro le Microcitemie in Italia ONLUS (di seguito ANMI): approvazione del progetto “Programma integrato di interventi di prevenzione, assistenza ed attività scientifica diagnostica ed epidemiologica per le patologie emoglobiniche nel Lazio”; finanziamento del programma di attività per l’anno 2012, per la somma di € 1.752.000,00, Cap. H11715 del Bilancio Regionale, Es. Fin. 2012.”;



VISTO il Progetto “Programma integrato di interventi di prevenzione, assistenza ed attività scientifica diagnostica ed epidemiologica per le patologie emoglobiniche nel Lazio 2013”, allegato alla presente Deliberazione di cui costituisce parte integrante, presentato dall’ANMI per il programma di attività per l’anno 2013, e pervenuto alla Direzione Regionale Assetto Istituzionale, Prevenzione e Assistenza Territoriale in data 28 dicembre 2012, prot. n. 565/CB/E;

RITENUTO di dover prendere atto della opportunità di dare continuità alle attività già in corso fino al 31 dicembre 2013, come descritte nel progetto citato e allegato, e di dover pertanto provvedere al finanziamento delle attività ANMI per l’anno 2013, in misura pari allo stanziamento dell’anno precedente;

RITENUTO quindi opportuno approvare il progetto “Programma integrato di interventi di prevenzione, assistenza ed attività scientifica diagnostica ed epidemiologica per le patologie emoglobiniche nel Lazio 2013”, e finanziare il programma di attività per il 2013 dell’ANMI, per la somma complessiva di € 1.752.000,00;



ATTESO che il finanziamento dell’ANMI per l’anno 2012 graverà sul capitolo H11722 “Utilizzazione dell’assegnazione del Ministero della Salute concernente l’intesa di deliberazione CIPE relativa al riparto per il Servizio Sanitario Nazionale § trasferimenti correnti a Istituzioni Sociali Private”, gemmato dal cap. H11715 del Bilancio Regionale, Es. Fin. 2013;



CONSIDERATO che il finanziamento sarà erogato in due tranches: la prima, pari a metà dello stanziamento complessivo, al termine del primo semestre di attività; la seconda, pari alla rimanente metà, alla conclusione annuale del programma;

RITENUTO opportuno demandare alla Direzione Regionale Salute e Integrazione Sociosanitaria l'adozione degli ulteriori atti relativi all'impegno ed alla liquidazione del finanziamento;

DATO ATTO che il presente provvedimento non è soggetto alla procedura di concertazione con le Parti Sociali;

DECRETA

per le motivazioni in premessa, che si intendono integralmente richiamate:

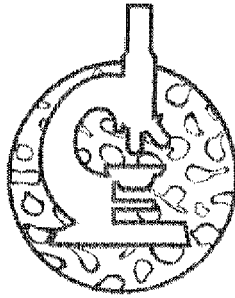
1. di approvare il Progetto "Programma integrato di interventi di prevenzione, assistenza ed attività scientifica diagnostica ed epidemiologica per le patologie emoglobiniche nel Lazio 2013", allegato alla presente Deliberazione di cui costituisce parte integrante, per il programma di attività per l'anno 2013 dell'Associazione Nazionale per la Lotta contro le Microcitemie in Italia ONLUS;
2. di attribuire all'Associazione Nazionale per la Lotta contro le Microcitemie in Italia ONLUS la somma di € 1.752.000,00 quale finanziamento per le attività dell'anno 2013, che graverà sul Cap. H11722 del Bilancio Regionale, esercizio finanziario 2013;
3. di demandare alla Direzione Regionale Salute e Integrazione Sociosanitaria l'adozione degli ulteriori atti necessari all'impegno ed alla liquidazione del finanziamento.



Nicola Zingaretti


progetto ANMI 2013





A.N.M.I. Onlus

ASSOCIAZIONE NAZIONALE PER LA LOTTA CONTRO LE MICROCITEMIE IN ITALIA
Via Galla Placidia 28/30 - 00159 ROMA

**“PROGRAMMA INTEGRATO DI INTERVENTI
DI PREVENZIONE, ASSISTENZA ED ATTIVITA'
SCIENTIFICA DIAGNOSTICA ED EPIDEMIOLOGICA
PER LE PATOLOGIE EMOGLOBINICHE NEL LAZIO”**

2013



INDICE




SEZIONE I

- | | |
|------------------------------|--------|
| I.1. ANAGRAFICA DEL PROGETTO | pag. 3 |
| I.2. ANALISI DEL CONTESTO | 3 |

SEZIONE II: FINALITÀ E RISULTATI ATTESI

- | | |
|--|---|
| II.1. FINALITÀ GENERALE E OBIETTIVI SPECIFICI DEL PROGETTO | 5 |
| II.2. RISULTATI ATTESI | 5 |

SEZIONE III. CONTENUTI ED AMBITI DI INTERVENTO

- 
- | | |
|--|----|
| III.1. ORGANIZZAZIONE E ARTICOLAZIONE DELLE ATTIVITÀ | 7 |
| III.2. PREVENZIONE DELLE PATOLOGIE EMOGLOBINICHE | 8 |
| III.3. ASSISTENZA PAZIENTI AFFETTI DA PATOLOGIE EMOGLOBINICHE | 9 |
| III.4. ATTIVITÀ SCIENTIFICA DIAGNOSTICA ED EPIDEMIOLOGICA | 10 |
| III.5. REALIZZAZIONE ED INDICATORI DI VALUTAZIONE | 10 |
| III.6. SVILUPPO TEMPORALE DELL'INTERVENTO NEL CORSO DEL 2012
(Diagramma di Gantt) | 12 |

SEZIONE IV. STRUTTURA ORGANIZZATIVA

- | | |
|---|----|
| IV.1. ASSESSORATO ALLA SALUTE DELLA REGIONE LAZIO ED ANMI ONLUS | 13 |
| IV.2. DIREZIONE DEL PROGETTO | 13 |

SEZIONE V. PIANO FINANZIARIO

14

SEZIONE I


I.1. ANAGRAFICA DEL PROGETTO

TITOLO	Programma Integrato di Interventi di Prevenzione, Assistenza ed Attivita' Scientifica Diagnostica ed Epidemiologica per le Patologie Emoglobiniche nel Lazio
FINALITA'	Garantire ai cittadini del Lazio l'accesso ad una serie integrata di servizi diagnostici, consulenziali e assistenziali per le problematiche inerenti le patologie emoglobiniche
FINANZIAMENTO	Il progetto viene realizzato mediante il finanziamento annualmente erogato dalla Regione Lazio all'ANMI Onlus in funzione dello svolgimento delle attività previste nel presente progetto
COMMITTENTE	Assessorato alla Salute della Regione Lazio
DESTINATARI	Cittadini utenti del Servizio Sanitario Nazionale, con accesso diretto o tramite strutture pubbliche e private che li hanno temporaneamente in carico per motivi sanitari
STANZIAMENTO	€ 1.752.000,00 (unmilionesettecentocinquantadue)
MODALITA' DI EROGAZIONE	50% dietro presentazione della relazione semestrale 50% a fine progetto dietro presentazione della relazione conclusiva
DURATA E TEMPI	12 mesi, con termine delle attività, salvo proroga, al 31 dicembre 2013

I.2. ANALISI DEL CONTESTO

I.2.1. Premessa

Il presente Progetto si pone in continuità con la molteplicità di interventi posti in opera dall'ANMI Onlus a partire dal 1972, e fa parte di un più ampio programma di prevenzione e studio delle patologie emoglobiniche che ha ottenuto, fin da principio, l'adesione convinta, il sostegno ed il contributo economico dell'Assessorato alla Salute della Regione Lazio. Si tratta perciò di un Progetto "a regime" nell'ambito di un Piano pluriennale che ha ottenuto, e mantiene nel tempo, risultati eccellenti quale l'azzeramento di nuove segnalazioni di talassemia maior nell'intera regione da coppie inconsapevoli del proprio stato di portatore della tara genetica, nella popolazione autoctona. Le mutate condizioni epidemiologiche, come conseguenza dell'immigrazione, hanno indotto una attenta revisione del Programma che è



stato rimodulato sulle nuove esigenze del territorio per renderlo maggiormente inclusivo rispetto alle diversificate presenze etniche, ognuna portatrice di caratteristiche condizioni emoglobinopatiche, non riscontrabili, in gran parte, nella nostra popolazione. Infatti le patologie emoglobiniche sono le alterazioni genetiche monofattoriali più diffuse al mondo, con migliaia di difetti genici differenti, la cui combinazione si esprime fenotipicamente con una varietà di quadri clinici, da comuni condizioni anemiche fino alle forme più gravi di Talassemia Major o sindromi falcemiche.

Tra gli Italiani si stimano circa 2.500.000 portatori di microcitemia (trait talassemico). Nel Lazio la prevalenza è stata calcolata negli anni '60-'70 ed è risultata mediamente tra il 2,5 ed il 3,0%. Tale dato è costante per la popolazione autoctona, nel cui ambito la prevenzione ha prodotto un drastico calo dell'incidenza di Talassemia e Drepanocitosi. La segnalazione negli ultimi anni di numerosi casi di patologie emoglobiniche, diagnosticate presso il Centro Studi Microcitemie di Roma dell'ANMI Onlus, ha riguardato esclusivamente la popolazione immigrata che, per motivi culturali, economici e sociali, non ha trovato piena inclusione nelle dinamiche preventive. Per tale motivo il presente Progetto, mentre assicura la necessaria continuità operativa per mantenere gli elevati livelli di prevenzione raggiunti nella popolazione di origine italiana, sviluppa ulteriormente strategie di comunicazione e socio-sanitarie per offrire anche ai cittadini di origine straniera le stesse opportunità di prevenzione che hanno dimostrato la loro efficacia nell'ambito della popolazione autoctona.

SEZIONE II: FINALITÀ E RISULTATI ATTESI

II.1. FINALITÀ GENERALE E OBIETTIVI SPECIFICI DEL PROGETTO

Obiettivo generale:

offrire ai cittadini del Lazio un servizio di eccellenza mediante attività integrate di carattere diagnostico, preventivo e assistenziale per le problematiche inerenti le patologie emoglobiniche.

Obiettivi specifici:

- 1) Diffusione di Informazione Sanitaria negli ambiti professionali e per la popolazione generale
- 2) Prevenzione delle patologie emoglobiniche
- 3) Consulenza ed assistenza per pazienti affetti da patologie emoglobiniche
- 4) Attività scientifica diagnostica ed epidemiologica

II.2. RISULTATI ATTESI

Premessa


Il Piano regionale di prevenzione delle talassemie, operativo nel Lazio dal 1972 ed affidato dall'Assessorato alla Salute all'ANMI Onlus con continuità, mediante apposita Convenzione, dal 1987, ha raggiunto nel 1993 e mantenuto finora, il fondamentale risultato dell'assenza di segnalazioni di nuovi pazienti affetti da talassemia major nella popolazione autoctona, nati da coppie inconsapevoli del rischio procreativo.

Il presente progetto si pone in continuità con quanto finora realizzato e potrà contribuire ad ottenere i seguenti **risultati**:

II.2.1. Soddisfare la domanda della medicina del territorio e della specialistica pubblica e privata:

- a) relativamente alla diagnostica emoglobinica, mediante un sistema di eccellenza in grado di offrire tutti i livelli diagnostici (dal percorso diagnostico di base alle applicazioni di alta specializzazione);
- b) per l'inquadramento clinico dei soggetti riconosciuti portatori o affetti da patologie emoglobiniche mediante un intervento plurispecialistico integrato ambulatoriale in funzione di itinerari assistenziali e/o consulenze genetiche preconcezionali o prenatali.

II.2.2. Contenere la segnalazione di patologie emoglobiniche in nuovi nati nel Lazio da coppie di cittadini residenti nella regione (popolazione autoctona ed immigrata) per effetto degli interventi coordinati di prevenzione.



II.2.3. Assicurare condizioni di miglior tutela sanitaria in funzione dei bisogni espressi per i soggetti riconosciuti portatori o affetti da patologie emoglobiniche, oltre che assistenza e consulenza specialistica per le loro famiglie.

II.2.4. Aggiornare costantemente i dati epidemiologici su talassemie ed emoglobinopatie sul territorio regionale per garantire una migliore programmazione sanitaria.

II.2.5. Garantire il contenimento della spesa sanitaria regionale attraverso la centralizzazione della diagnostica emoglobinica di II livello in una struttura d'eccellenza a disposizione di tutta la rete laboratoristica del Lazio (ASL, Aziende Ospedaliere, Universitarie, strutture sanitarie accreditate).

II.2.6. Evitare, per l'efficacia della prevenzione, la proliferazione della spesa socio-sanitaria in funzione della presa in carico di un numero sempre maggiore di nuovi casi di patologia emoglobinica e quindi l'aumento dei costi per prestazioni specialistiche, l'incremento della spesa farmaceutica (farmaci ferrochelanti, ormonali, cardiologici, ecc.) oltre che del fabbisogno emotrasfusionale per il trattamento continuo in nuovi pazienti.



SEZIONE III. CONTENUTI ED AMBITI DI INTERVENTO

III.1. ORGANIZZAZIONE E ARTICOLAZIONE DELLE ATTIVITÀ

In funzione degli obiettivi specifici da perseguire si adotteranno le seguenti modalità operative:

Azioni:

III.1.a. Informazione Sanitaria: divulgazione di informazione scientifica sul tema delle talassemie ed emoglobinopatie

- III.1.a.1)** Attivazione di flussi informativi tramite social network (facebook) e mediante web-site (www.blod.info): servizi di informazione e consulenza online a libero accesso per la popolazione generale (in italiano/inglese) canale selettivo per i professionisti con accesso, previa registrazione, per la parte scientifica;
- III.1.a.2)** Specifica campagna di sensibilizzazione per le famiglie dei ragazzi che frequentano la classe terza delle scuole secondarie di primo grado e per gli studenti stessi presso circa 600 sedi scolastiche di tutte le province del Lazio;
- III.1.a.3)** Informazione mediante materiale divulgativo a cura dell'ANMI, in distribuzione a tutti i nubendi presso gli uffici di stato civile di tutti i Municipi di Roma e di 200 comuni del Lazio;
- III.1.a.4)** Informazione essenziale sulla prevenzione della talassemia e delle sindromi falcemiche per gli immigrati mediante depliant tradotti in 20 diverse lingue a disposizione, anche on-line, dei mediatori socio-sanitari.



III.1.b. Formazione in ambito sanitario


- III.1.b.1)** Organizzazione di 2 corsi di formazione per medici e/o biologi con assegnazione crediti ECM sui temi dell'epidemiologia e clinica e della diagnostica delle patologie emoglobiniche
- III.1.b.2)** Partecipazione all'educational board di Simposi, Corsi e Convegni per la presentazione di studi, programmi e risultati ottenuti presso il CSMR dell'ANMI.
- III.1.b.3)** Organizzazione della terza edizione del "Memorial E. Silvestroni e I. Bianco", un Simposio Internazionale sui progressi della diagnostica, della prevenzione e del trattamento delle sindromi emoglobinopatiche, con sede a Roma in data 26/11/2013.
- III.1.b.4)** Pubblicazione di contributi per la formazione e l'aggiornamento scientifico sul sito www.silvestronibiancomemorial.org.




III.2. PREVENZIONE DELLE PATOLOGIE EMOGLOBINICHE


Azioni:

III.2.a. Programma di screening per la popolazione in età adolescenziale: screening scolastico

- 
- III.2.a.1) Coinvolgimento delle scuole secondarie di I grado della Regione Lazio; invio del materiale illustrativo per le famiglie e del modulo di partecipazione allo screening per autorizzazione e consenso; invio del materiale didattico ad uso dei docenti.
 - III.2.a.2) Esecuzione dei prelievi di sangue agli studenti autorizzati presso circa 600 sedi scolastiche a cura dei medici delle equipe scolastiche del CSMR.
 - III.2.a.3) Lavorazione dei campioni di sangue secondo un percorso diagnostico predefinito che comprende, per fasi, allestimento e lettura al microscopio ottico del preparato ematico su striscio sottile, Simmel test, esame emocromocitometrico, studio frazioni emoglobiniche, zinco protoporfirina eritrocitaria.
 - III.2.a.4) Elaborazione diagnosi ed invio di risposta scritta ai genitori degli studenti, con commento ed eventuali ulteriori indicazioni (necessità di approfondimenti diagnostici, estensione dello studio all'intera famiglia, ecc.).
 - III.2.a.5) Estensione del programma di prevenzione al nucleo familiare del probando in caso di positività per difetti emoglobinici o di diagnosi dubbia, con appuntamento presso il CSMR o presso i Consulenti Familiari delle ASL della regione.
 - III.2.a.6) Implementazione dell'attività diagnostica secondo uno specifico percorso per gli studenti appartenenti a famiglie di origine straniera per includere nell'osservazione difetti emoglobinici non caratteristici della popolazione autoctona.
 - III.2.a.7) Studio epidemiologico randomizzato della prevalenza di sindrome metabolica nella popolazione adolescenziale autoctona del Lazio mediante analisi statistica della determinazione della frazione emoglobinica HbA1c (a costo zero).

III.2.b. Protocollo diagnostico per lo studio della popolazione giovane-adulta: screening ambulatoriale

- 
- III.2.b.1) Registrazione anagrafica per l'accesso diretto ai servizi sanitari su richiesta del MMG o specialista ematologo, pediatra o ginecologo. Accettazione campioni esterni provenienti da strutture pubbliche e private accreditate che hanno in carico temporaneo i probandi.
 - III.2.b.2) Accettazione pazienti ambulatoriali: colloquio clinico e raccolta anamnestica.
 - III.2.b.3) Esecuzione del prelievo; acquisizione e lavorazione del campione.
 - III.2.b.4) Esecuzione degli esami previsti da percorso diagnostico predefinito: emocromo, morfologia eritrocitaria, RGO sec. Simmel, sideremia (ferritina,



UIBC, sTfR, Znpp), bilirubina totale e diretta, HPLC per frazioni emoglobiniche (test falcizzazione, test instabilità, test inclusioni eritrocitarie).

- III.2.b.5) Elaborazione diagnostica, refertazione con assegnazione di diagnosi specifica ed eventuale richiesta di studio familiare o indagini di secondo livello in casi dubbi/positivi per difetti emoglobinici.
- III.2.b.6) Consegna referti con consulenza medica dedicata, collegata ai test genetici, per i casi dubbi/positivi.
- III.2.b.7) Diagnostica di secondo livello mediante sintesi delle catene globiniche in vitro per la definizione diagnostica mediante studio dello squilibrio globinosintetico di casi dubbi per difetto o patologia emoglobinica.
- III.2.b.8) Diagnostica di secondo livello mediante studi di biologia molecolare (PCR, RDB, sequenziamento genico, MLPA) per la caratterizzazione genetica di difetti atipici, combinati o ignoti in casi di dubbio diagnostico o di patologie emoglobiniche.
- III.2.b.9) Interventi di consulenza specialistica e sessioni di raccolta campioni presso Consultori Familiari di ASL delle varie province del Lazio.
- III.2.b.10) Analisi molecolare del gene Beta globinico su campioni di sangue cordonale destinato a "trapianto di cellule staminali eritropoietiche" provenienti dalle tre banche del sangue placentare pubbliche della Regione Lazio.

III.2.c. Servizi di consulenza genetica preconcezionale dedicati a coppie a rischio procreativo per patologie emoglobiniche




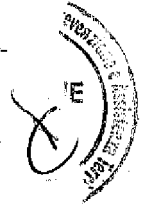
Azioni:

- III.2.c.1) Studio e caratterizzazione genetica di entrambi i componenti la coppia.
- III.2.c.2) Informazione specifica e personalizzata sui quadri clinici derivanti dalla peculiare combinazione genica. Consulenza non direttiva su tutte le scelte procreative a disposizione delle coppie.
- III.2.c.3) Assistenza per le donne in gravidanza in funzione di eventuali pratiche di diagnosi prenatale;
- III.2.c.4) Follow-up neonatale.

III.3. ASSISTENZA PAZIENTI AFFETTI DA PATOLOGIE EMOGLOBINICHE

III.3.a. Attività sanitaria integrata e coordinata tramite servizi specialistici ambulatoriali

- 
- III.3.a.1) Accessi servizi specialistici ematologici. Gestione cartella clinica. Esecuzione controlli ematochimici (emocromo, sideremia, UIBC, ferritina, bilirubina T/F, protidemia, albumina, calcemia, fosforemia, glicemia, creatinina, GOT, GPT, γ GT, ALP, LDH, reticolociti).
 - III.3.a.2) Accessi altri servizi specialistici interni: endocrinologia pediatrica per auxologia, endocrinologia dell'età evolutiva e delle complicanze talassemiche, cardiologia, ortopedia.
 - III.3.a.3) Servizio di diagnostica per immagini mediante ecotomografia.

- 
- III.3.a.4)** Attività coordinate esterne per diagnostica radiologica e RMN (T2*), biosusciometria (SQUID), trattamento trasfusionale ed interventi chirurgici;
- III.3.a.5)** Servizi specialistici ematologici per la gravidanza in donne affette o portatrici di patologie emoglobiniche.

III.4. ATTIVITÀ SCIENTIFICA DIAGNOSTICA ED EPIDEMIOLOGICA

III.4.a. Ricerca applicata alla diagnostica


- III.4.a.1)** Analisi mutazionale dei geni globinici per la ricerca di difetti rari o ignoti in popolazione autoctona ed immigrata.
- III.4.a.2)** Monitoraggio dei pazienti talassemici ed emoglobinopatici sottoposti a TMO, mediante la determinazione del rapporto globinosintetico nel follow-up a breve e a lungo termine.
- III.4.a.3)** Applicazione di un nuovo approccio diagnostico allo studio del citoscheletro di membrana eritrocitaria in soggetti emoglobinopatici con tecnica SDSpage.
- III.4.a.4)** Studio dello stato ossidativo eritrocitario in pazienti affetti da patologie emoglobiniche.
- III.4.a.5)** Analisi del rapporto globinosintetico nella valutazione della correzione in vitro di eritroblasti talassemici sottoposti a transfezione genica.
Partecipazione ai protocolli per l'applicazione della terapia genica in soggetti talassemici (studio multicentrico - HSR Tiget).



III.4.b. Studi epidemiologici

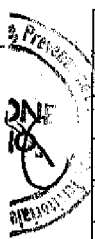
- III.4.b.1)** Monitoraggio dello stato della prevenzione della talassemia major e delle sindromi falcemiche nel Lazio (Report annuale).
- III.4.b.2)** Analisi di epidemiologia genetica della Beta talassemia e delle varianti emoglobiniche nella regione Lazio per effetto dell'immigrazione.
- III.4.b.3)** Osservazioni sull'incremento di diagnosi di eterozigosi per HbS nella regione Lazio ed emergenza preventiva per le sindromi falcemiche.

III.5. REALIZZAZIONE ED INDICATORI DI VALUTAZIONE



III.1.a.1)	Aggiornamento servizi di informazione e consulenza on-line	www.blod.info www.anmi-microcitemie-roma.it facebook
III.1.a.2)	Informazione e richiesta consenso al prelievo per famiglie di studenti delle classi terze delle scuole secondarie di primo grado	40.000 contatti
III.1.a.3)	Materiale divulgativo agli Uffici di Stato Civile	100 contatti
III.1.a.4)	Distribuzione depliant informativi multilingua	500

III.1.b.1)	Organizzazione di corsi ECM per medici e biologi su patologie emoglobiniche	2 eventi
III.1.b.2)	Interventi in eventi di formazione sanitaria	2 eventi
III.1.b.3)	Organizzazione terza edizione Simposio Internazionale (Roma, 26/11/2013)	1 evento
III.1.b.4)	Aggiornamento contributi alla formazione sanitaria on-line	www.silvestronbiancomemorial.org
III.2.a.1)	Arruolamento Istituzioni scolastiche	600 sedi
III.2.a.2)	Raccolta campioni di sangue	25.000 unità
III.2.a.3)	Percorso diagnostico screening scolastico	25.000 osservazioni morfologia eritrocitaria 25.000 RGO Simmel test 17.000 esami emocromocitometrici 13.000 studi frazioni emoglobiniche 200 dosaggi Znpp
III.2.a.4)	Definizione diagnosi + comunicazioni	25.000 lettere
III.2.a.5)	Studi familiari	500 unità
III.2.a.6)	Percorso diagnostico studenti immigrati	4.000 unità
III.2.a.7)	Analisi statistica HbA1c (studio epidemiologico sindrome metabolica)	3.000 unità
III.2.b.1)	Schede anagrafiche ambulatoriali	10.000 unità
III.2.b.2)	Colloqui anamnestici	10.000
III.2.b.3)	Raccolta campioni	10.000
III.2.b.4)	Percorso diagnostico screening ambulatoriale	Emocromo 10.000 morfologia eritrocitaria 10.000 Simmel test 10.000 Sideremia 10.000 Bilirubinemia 10.000 Frazioni emoglobiniche HPLC 10.000
III.2.b.5)	Refertazione	10.000
III.2.b.6)	Consulenza medica	2.000
III.2.b.7)	Sintesi globinica in vitro	60
III.2.b.8)	Studi di biologia molecolare (DNA)	450
III.2.b.9)	Interventi presso Consultori Familiari	100
III.2.b.10)	DNA su sangue cordonale da Banca Cordone Ombelicale	10
III.2.c.1)	Individuazione coppie a rischio	15
III.2.c.2)	Consulenza preconcezionale o prenatale	30
III.2.c.3)	Assistenza in gravidanza	10
III.2.c.4)	Follow-up neonatale	5
III.3.a.1)	Assistenza specialistica ematologica	500
III.3.a.2)	Assistenza specialistica endocrinologica, cardiologica, ortopedica	100
III.3.a.3)	Servizi diagnostica ecografica	60
III.3.a.4)	Coordinamento attività esterne	20
III.3.a.5)	Assistenza donne in gravidanza	30



III.4.a.1)	Analisi genetica difetti rari o ignoti	10
III.4.a.2)	Monitoraggio trapianti M.O.	40
III.4.a.3)	Studio membrane eritrocitarie	50
III.4.a.4)	Studio stato ossidativo eritrocitario	30
III.4.a.5)	Globinosintesi per terapia genica	per numero interventi programmati
III.4.b.1)	Report annuale prevenzione	1
III.4.b.2)	Report epidemiologico popolazione immigrata	1
III.4.b.3)	Report sindromi falcemiche	1

**III.6. SVILUPPO TEMPORALE DELL'INTERVENTO NEL CORSO DEL 2012
(Diagramma di Gantt)**



Principali attività previste dal Progetto	G	F	M	A	M	G	L	A	S	O	N	D
Attività divulgativa, informazione sanitaria												
Campagna informativa scolastica												
Formazione per medici e biologi												
Screening scolastico												
Screening ambulatoriale												
Consulenza medica specialistica												
Consulenza genetica												
Assistenza sanitaria integrata												
Attività di ricerca diagnostica ed epidemiologica												



SEZIONE IV. STRUTTURA ORGANIZZATIVA

Ambito decisionale	Committente: Assessorato Salute Regione Lazio Ente di Gestione: ANMI Onlus
Ambito operativo	Direzione Sanitaria e Staff tecnico: Centro Studi Microcitemie Roma
Ambito procedimentale	Medicina del territorio - Specialistica ambulatoriale - Dipartimenti materno-infantili ASL - Medicina scolastica - Istituzioni scolastiche: scuole secondarie di 1° grado - Dipartimenti Salute della Donna - Consulteri Familiari

IV.1. ASSESSORATO ALLA SALUTE DELLA REGIONE LAZIO ED ANMI ONLUS

Il presente Progetto, proposto ed elaborato dall'ANMI Onlus viene adottato a livello regionale per rispondere alle esigenze specifiche del territorio corrispondendo ai requisiti di razionalità delle scelte preventive e assistenziali, qualità e completezza dei servizi previsti ed economicità di sistema in termini di costo/benefici.

IV.2. DIREZIONE DEL PROGETTO

Le attività previste sono organizzate dalla Direzione Sanitaria del CSMR, struttura operativa dell'ANMI Onlus, e posta in essere dallo staff tecnico del Centro nei tempi e nei modi previsti dal Progetto. In questo ambito si svolge tutta l'operatività, il monitoraggio e la raccolta dei dati che saranno oggetto di valutazione finale.

Le risorse umane disponibili sono costituite da:

n. 22 lavoratori dipendenti (3 medici, 8 biologi, 4 tecnici, 7 amministrativi), n. 1 lavoratore a progetto (biologo), n. 18 liberi professionisti (4 medici specialisti ambulatoriali, 11 medici delle equipe scolastiche, 2 biologi, 1 tecnico amministrativo).

La Direzione del Progetto preparerà una "Relazione di metà percorso" (report semestrale al 30/06/2013) con i dati utili al monitoraggio delle attività, il rilevamento di eventuali criticità nell'attuazione del progetto e l'indicazione di soluzioni e prospettive a breve termine; una "Relazione descrittiva delle attività di screening" (report al 30/09/2013) specificamente dedicata all'analisi dei dati dello screening scolastico 2012/13, all'andamento dello screening ambulatoriale in corso ed ai risultati della prevenzione; una "Relazione annuale del Progetto 2013" con tutti i dati relativi alle molteplici azioni previste, termini e modalità di attuazione delle stesse, raggiungimento di risultati in funzione degli obiettivi da conseguire.



SEZIONE V. PIANO FINANZIARIO

Il piano finanziario del Progetto è quello già approvato dal Consiglio di Amministrazione dell'ANMI Onlus in data 17 Settembre 2012 ed inviato alla Regione Lazio con nota prot. 09/2012 del 26.09.2011 e che, comunque, si allega in copia.

