

REPUBBLICA ITALIANA



*Regione Siciliana*

ASSESSORATO REGIONALE PER LA SALUTE

DIPARTIMENTO PER LA PIANIFICAZIONE STRATEGICA

*“Riordino della Rete dei Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare nella Regione Siciliana”*

L'ASSESSORE

**Visto** lo Statuto della Regione Siciliana;

**Vista** la Legge 23 dicembre 1978, n. 833 di istituzione del Servizio Sanitario Nazionale;

**Visto** il Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n.502 e s.m.i.;

**Visto** il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001 n. 279 "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 D.Lgs. 29 aprile 1998, n. 124";

**Vista** la legge regionale 14 aprile 2009, n. 5 e s.m.i., recante “Norme per il riordino del Servizio Sanitario Regionale”;

**Visto** il D.D.G. 19 novembre 2009 recante: “Modalità operative per l'impiego ed erogazione dei medicinali al di fuori delle indicazioni autorizzate (off-label) per casi specifici”;

**Visto** il D.A. n. 781 del 29 aprile 2011 di istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare;

**Visto** il D.A. n. 2646 del 20 dicembre 2011 di costituzione della Rete Regionale delle Talassemie e delle Emoglobinopatie;

**Vista** la Legge Regionale 12 agosto 2014, n. 21 art. 68, comma 4 e s.m.i., inerente l'obbligo di pubblicazione dei decreti assessoriali sul sito internet della Regione Siciliana;

**Visto** il D.M. 70/2015 recante “Regolamento recante definizione degli Standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera”;

**Visto** il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 e s.m.i. di definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art.1 comma7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (G.U.R.I.

n. 65 del 18/03/2017), in particolare l'art. 52 e l'allegato 7, nonché l'art. 64 c. 4 del medesimo provvedimento, inerenti le malattie rare;

**Vista** la Legge 10 novembre 2021, n. 175 recante “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”;

**Visto** il D.A. 11 gennaio 2019 n. 22 e s.m.i. recante “Adeguamento della rete ospedaliera al D.M. 2 aprile 2015, n. 70;

**Visto** il D.A. n. 343 del 28 febbraio 2018 con il quale si è provveduto a riorganizzare la rete Regionale dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare ai sensi del D.P.C.M. del 12.01.2017;

**Visto** il D.A. n. 707 del 5 agosto 2020 con il quale è stato ricostituito il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare;

**Visti** i D.A. n. 1540 del 5 settembre 2018, D.A. n. 2199 del 21 novembre 2018, D.A. n. 966 del 26.10.2020, D.A. n. 1441 del 23 dicembre 2021, D.A. n. 388 del 20.05.2022 e D.A. n. 135 del 22.02.2023 con i quali è stata aggiornata la Rete Regionale dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare della Regione Siciliana;

**Vista** l’Intesa Stato-Regioni del 24 maggio 2023 con la quale sono stati approvati il “Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026” e il “Documento di Riordino della rete nazionale delle malattie rare”;

**Vista** l’Intesa Stato-Regioni del 9 novembre 2023, sulla proposta di deliberazione del CIPESS, relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all’attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 per gli anni 2023 e 2024;

**Visti** gli adempimenti posti in capo alle Regioni per l’attuazione del Piano e per l’accesso alle risorse assegnate;

**Visto** il D.A. n. 1237 dell’01 dicembre 2023 con il quale la Regione Siciliana ha recepito il “Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026” e il “Documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare”, sanciti dall’Intesa Stato-Regioni del 24 maggio 2023;

**Ritenuto**, con specifico riferimento al Documento di riordino di cui sopra, di dover allineare il provvedimento regionale recante la Rete dei Centri di Riferimento Regionali per le malattie rare al citato Documento;

**Ritenuto**, conseguentemente, di dovere identificare i compiti assegnati al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare di cui al D.A. n. 707 del 5 agosto 2020 così specificati:

- Definiscono le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificano gli strumenti che facilitano i collegamenti tra i centri e i percorsi organizzativi;

- Predispongono le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare;
- Garantiscono la realizzazione del raccordo e l'integrazione tra le reti che insistono nello stesso territorio;
- Facilitano il raccordo con le altre reti regionali;
- Monitorano funzionamento della rete e caratteristiche epidemiologiche delle MR nello specifico contesto regionale e provinciale con attenzione particolare alle persone con malattie ultra-rare;
- Progettano, gestiscono e/o comunque garantiscono il funzionamento dei registri regionali per malattie rare e/o dei sistemi informativi regionali sulle malattie rare;
- Garantiscono l'attuazione di adeguati flussi informativi sulle MR e l'adempimento dei relativi debiti informativi a livello regionale e nazionale;
- Predispongono e rendono trasparenti i sistemi per la valutazione periodica dell'attività della rete e dei suoi singoli nodi;
- Garantiscono adeguati sistemi di informazioni agli stakeholders e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale;
- Costituiscono punto di interazione privilegiato con le associazioni d'utenza e partecipano ed eventualmente organizzano eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare

**Ritenuto** altresì, dare evidenza dei Centri Regionali sotto elencati che sono stati individuati Centri facenti parte della Rete Europea di riferimento (ERN) per la maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, certificata a livello regionale e definita da parte del Ministero della Salute:

- A.O.U. Policlinico G. Martino Messina – ENDO ERN per le malattie endocrine rare;
- A.O.U. Policlinico G. Rodolico San Marco – ERN LUNG per le malattie polmonari rare;
- A.O.U. Policlinico P. Giaccone – ENR EURACAN per i tumori solidi;
- Ospedali Riuniti Villa Sofia – Cervello – ERN EUROBLOOD NET per le malattie ematologiche rare;
- A.O.U. Policlinico G. Martino Messina – EURO NMD ERN per le malattie neuromuscolari rare;
- A.O.U. Policlinico G. Rodolico San Marco – METABERN per i disordini ereditari del metabolismo;
- IRCCS ISMETT – ERN TRANSPLANT CHILD per trapianti in età pediatrica

E che tali centri, oltre ai compiti indicati per tutti i Centri di Riferimento, avranno anche i seguenti:

- mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
- facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

**Ritenuto** di fissare i criteri che il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare deve utilizzare per la valutazione dei Centri Regionali di Riferimento per specifiche malattie rare nella Regione Siciliana, ovvero:

- Esperienza clinica per gruppo di MR, definita da: n casi eseguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;
- Garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla MR;
- Capacità di attrazione (numero di pazienti provenienti da altre province o da altre regioni);
- Dotazione strutturale e funzionale (dotazione organica, laboratori specializzati per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare della malattia di interesse, disponibilità di un sistema informativo e di supporto informatico idoneo all'attività da svolgere, accesso a banche dati nazionali ed internazionali, possibilità di disporre di spazi dedicati all'attività assistenziale del Centro);
- Capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
- Coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
- Raccordo con associazioni di pazienti attive sul territorio.

**Ritenuto** di dover aggiornare l'elenco dei Centri di Riferimento Regionali per le malattie rare come da allegato al presente decreto e che tali centri avranno i seguenti compiti:

- predispongono il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara senza oneri per l'assistito (codice di esenzione R99), ivi compresi gli eventuali accertamenti genetici anche dei familiari, qualora necessario per giungere alla diagnosi nel probando;
- redigono il certificato di diagnosi di malattia rara, valevole su tutto il territorio nazionale, indispensabile per il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'Azienda Sanitaria territorialmente competente;
- definiscono il Piano Terapeutico Assistenziale personalizzato, con durata massima annuale, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo, laddove necessita, un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta;
- effettuano la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dal costo e/o tutte quelle prestazioni indispensabili e insostituibili per la cura della persona affetta da malattia rara secondo criteri di efficacia e di appropriatezza;
- assolvono al debito informativo attraverso l'implementazione obbligatoria del Registro Regionale delle Malattie Rare;
- partecipano alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione dei percorsi assistenziali e all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;
- mantengono e garantiscono i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita del malato al fine di permetterne continuità assistenziale e presa in carico;
- collaborano con il coordinamento regionale delle malattie rare e le associazioni dei pazienti per diffondere un'informazione appropriata;
- partecipano a percorsi formativi pre-laurea e post laurea per quanto attiene il tema delle malattie rare promuovendo processi di aggiornamento e formazione continua;

**Ritenuto** di dare mandato al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare di avviare una verifica del mantenimento dei requisiti previsti dal Documento di Riordino di cui all'Intesa Stato-Regioni del 24 maggio 2023, e fissati con il presente decreto, in capo ai Centri Regionali di

Riferimento individuati nel presente decreto e ad eventuali nuove candidature che potranno pervenire e che tale verifica dovrà concludersi entro il 31 dicembre 2024;

**Ritenuto** infine dover ribadire che per le Aziende/Case di Cura dove insistono i Centri di Riferimento individuati con il presente provvedimento, ai sensi di quanto disposto nell'allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019, la prescrizione di medicinali è subordinata all'assegnazione del Codice Identificativo Gara (CIG) da parte della Centrale Unica di Committenza e che, nel caso di farmaci erogati in DPC è subordinata all'assegnazione del CIG dell'ASP capofila;

## **DECRETA**

### **ART. 1**

Per le motivazioni citate in premessa che qui si intendono integralmente riportate, a modifica dell'art. 2 del D.A. n. 707 del 5 agosto 2020 e s.m.i., i compiti assegnati al Coordinamento Regionale delle malattie rare sono i seguenti:

- Definire le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificare gli strumenti che facilitano i collegamenti tra i centri e i percorsi organizzativi;
- Predisporre le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare;
- Garantire la realizzazione del raccordo e l'integrazione tra le reti che insistono nello stesso territorio;
- Facilitare il raccordo con le altre reti regionali;
- Monitorare il funzionamento della rete e caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nello specifico contesto regionale e provinciale con attenzione particolare alle persone con malattie ultra-rare;
- Garantire il funzionamento del Registro Regionale per malattie rare;
- Valutare periodicamente il possesso dei requisiti dei Centri di Riferimento secondo i criteri adottati dal presente decreto;
- Elaborare su propria iniziativa o su proposte di centri di riferimento piani terapeutici (PT) e/o specifici percorsi diagnostico terapeutici assistenziali (PDTA), per la sperimentazione di modelli organizzativi innovativi, per diffondere la cultura medica sulle malattie rare stimolando gli specialisti ad applicare protocolli condivisi con i Centri Regionali di Riferimento;
- Collaborare alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- informare cittadini e associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci;

### **ART.2**

I sotto elencati Centri di Riferimento della Regione Siciliana sono Centri di Eccellenza facenti parte delle Reti Europee di Riferimento (ERN) per la maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, certificata a livello regionale e definita da parte del Ministero della Salute:

- A.O.U. Policlinico G. Martino Messina – ENDO ERN per le malattie endocrine rare;
- A.O.U. Policlinico G. Rodolico San Marco – ERN LUNG per le malattie polmonari rare;
- A.O.U. Policlinico P. Giaccone – ENR EURACAN per i tumori solidi;
- Ospedali Riuniti Villa Sofia – Cervello – ERN EUROBLOOD NET per le malattie ematologiche rare;
- A.O.U. Policlinico G. Martino Messina – EURO NMD ERN per le malattie neuromuscolari rare;
- A.O.U. Policlinico G. Rodolico San Marco – METABERN per i disordini ereditari del metabolismo;
- IRCCS ISMETT – ERN TRANSPLANT CHILD per trapianti in età pediatrica.

Tali centri, oltre ai compiti indicati per tutti i Centri di Riferimento, avranno anche i seguenti:

- mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
- facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

### **ART. 3**

Sono fissati i criteri che il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare deve utilizzare per la valutazione dei Centri Regionali di Riferimento per specifiche malattie rare nella Regione Siciliana, ovvero:

- Esperienza clinica per gruppo di MR, definita da: n casi eseguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;
- Garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla MR;
- Capacità di attrazione (numero di pazienti provenienti da altre province o da altre regioni);
- Dotazione strutturale e funzionale (dotazione organica, laboratori specializzati per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare della malattia di interesse, disponibilità di un sistema informativo e di supporto informatico idoneo all'attività da svolgere, accesso a banche dati nazionali ed internazionali, possibilità di disporre di spazi dedicati all'attività assistenziale del Centro);
- Capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
- Coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
- Raccordo con associazioni di pazienti attive sul territorio.

### **ART. 4**

Sono altresì individuati i Centri di Riferimento Regionali della Regione Siciliana per il trattamento di pazienti affetti da malattie rare il cui elenco è allegato al presente decreto.

Tali Centri avranno i seguenti compiti:

- predispongono il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara senza oneri per l'assistito (codice di esenzione R99), ivi compresi gli eventuali accertamenti genetici anche dei familiari, qualora necessario per giungere alla diagnosi nel probando;
- redigono il certificato di diagnosi di malattia rara, valevole su tutto il territorio nazionale, indispensabile per il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'Azienda Sanitaria territorialmente competente;
- definiscono il Piano Terapeutico Assistenziale personalizzato, con durata massima annuale, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo, laddove necessita, un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta;
- effettuano la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dal costo e/o tutte quelle prestazioni indispensabili e insostituibili per la cura della persona affetta da malattia rara secondo criteri di efficacia e di appropriatezza;
- assolvono al debito informativo attraverso l'implementazione obbligatoria del Registro Regionale delle Malattie Rare;
- partecipano alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione dei percorsi assistenziali e all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;
- mantengono e garantiscono i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita del malato al fine di permetterne continuità assistenziale e presa in carico;
- collaborano con il coordinamento regionale delle malattie rare e le associazioni dei pazienti per diffondere un'informazione appropriata;
- partecipano a percorsi formativi pre-laurea e post laurea per quanto attiene il tema delle malattie rare promuovendo processi di aggiornamento e formazione continua;

#### **ART. 5**

I Centri individuati con il presente decreto, entro il 30 giugno 2024 dovranno documentare il possesso dei requisiti fissati al precedente art. 3 e attestare l'assolvimento dei compiti previsti all'art. 4, trasmettendo tutta la documentazione al Servizio 4 "Programmazione Ospedaliera" presso la segreteria del Coordinamento Regionale Malattie Rare – Dipartimento Pianificazione Strategica – Assessorato della Salute.

Il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, entro il 31 dicembre 2024, avrà il compito di valutare la documentazione pervenuta, prevedendo, laddove lo ritenesse opportuno, anche delle site visit, proponendo, a conclusione delle valutazioni, all'Assessore per la Salute la riorganizzazione della Rete Regionale dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare.

#### **ART. 6**

Con successivo provvedimento saranno disciplinate le modalità di utilizzo delle risorse destinate alla Regione Siciliana per l'attuazione del Piano Nazionale delle Malattie Rare

## **ART. 7**

La prescrizione di medicinali da parte dei Centri di Riferimento di cui all'allegato al presente decreto, ai sensi di quanto disposto nell'allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019, è subordinata all'assegnazione del Codice Identificativo Gara (CIG) da parte della Centrale Unica di Committenza e che, nel caso di farmaci erogati in DPC è subordinata all'assegnazione del CIG dell'ASP capofila.

## **ART. 8**

Sono abrogati il D.A. n. 343 del 28.02.2018, il D.A. n. 1540 del 05.09.2018, l'art. 2 del D.A. n. 707 del 05.08.2020 e il D.A. n. 135 del 22.02.2023.

Il presente decreto viene trasmesso al Ministero della Salute, al Responsabile del procedimento di pubblicazione dei contenuti sul sito istituzionale di questo Assessorato ai fini dell'assolvimento dell'obbligo di pubblicazione e alla Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana per la pubblicazione.

Palermo, 25/01/2024

Il Dirigente del Servizio 4  
Dr. Fabrizio Geraci

Il Dirigente Generale  
Dr. Salvatore Iacolino

L'Assessore per la Salute  
Dr.ssa Giovanna Volo