

REPUBBLICA ITALIANA



Regione Siciliana

ASSESSORATO REGIONALE PER LA SALUTE
DIPARTIMENTO PER LA PIANIFICAZIONE STRATEGICA
Servizio 4 “Programmazione Ospedaliera”

“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;
- 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;
- 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;
- Visto** il D.A. n. 38 del 25.01.2024 con il quale la Regione Siciliana ha emanato il provvedimento di riordino della Rete dei Centri Riferimento Regionale per le Malattie Rare nella Regione Siciliana;
- Visto** il D.A. n. 70 del 05.08.2020 con il quale è stato costituito il Coordinamento Regionale per le Malattie Rare;

- Visto** il D.A. n. 1002 del 19.09.2024, così come modificato con il D.A. n. 530 del 19.05.2025, con il quale si è provveduto a ricostituire il suddetto Coordinamento Regionale Malattie Rare con il compito, tra gli altri, di supportare l'Assessorato nel piano di riordino della Rete Regionale Malattie Rare di cui all'Intesa Stato-Regioni del 24 maggio 2023;
- Visto** il D.D.G. n. 1568 del 20.12.2024 con il quale si è provveduto ad assegnare le risorse relative al primo anno di finanziamento ministeriale;
- Viste** le relazioni e i dati di attività prodotte dai Centri di Riferimento già individuati con il sopra citato D.A. n. 38/2024;
- Viste** le istanze pervenute a questo Assessorato di riconoscimento di nuovi Centri di Riferimento per specifiche malattie rare;
- Visti** gli esiti del lavoro svolto dal Coordinamento Regionale per le Malattie Rare di valutazione dei Centri di Riferimento già riconosciuti con il D.A. n. 38/2024 e delle proposte formulate all'Assessorato di riconoscimento dei nuovi centri, valutati secondo i criteri previsti nel documento nazionale di riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare e secondo un modello integrato tra Centri Hub e Centri Spoke;
- Ritenuto**, di dovere favorevolmente accogliere tali proposte identificando, quale modello organizzativo della Rete, un modello integrato formalizzato mediante procedure di collaborazione tra i Centri di riferimento (Hub), Centri facenti parte delle Reti di Riferimento Europei (ERN) e altre strutture specialistiche che collaborano alla diagnosi e al trattamento degli aspetti clinici di pertinenza (Spoke), dettagliando i compiti di ciascuno di loro;
- Ritenuto**, altresì, di dover approvare un modello di percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta da adottare in ambito regionale;
- Ritenuto**, con specifico riferimento al Documento di riordino di cui sopra, di dover aggiornare il provvedimento regionale recante la Rete dei Centri di Riferimento Regionali per le malattie rare di cui al D.A. n. 38/2024;
- Ritenuto** infine dover ribadire quanto disposto nell'allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019 e s.m.i., ovvero che le prescrizioni dei medicinali da parte dei Centri di Riferimento individuati con il presente provvedimento, è subordinata all'inserimento nel Prontuario

Terapeutico Ospedaliero Territoriale della Regione Siciliana (PTORS) ed all'assegnazione del Codice Identificativo Gara (CIG) da parte della Centrale Unica di Committenza; nel caso di farmaci erogati in DPC è subordinata anche all'assegnazione del CIG dell'ASP capofila;

DECRETA

ART. 1

Per le motivazioni esposte in premessa, sono 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 (Allegato 1).

La Rete Regionale delle Malattie Rare opererà secondo un modello integrato, formalizzato mediante procedure di collaborazione tra i Centri di riferimento (Hub), Centri facenti parte delle Reti di Riferimento Europei (ERN) e altre strutture specialistiche che collaborano alla diagnosi e al trattamento degli aspetti clinici di pertinenza (Spoke).

Tali procedure di collaborazione devono essere formalizzate mediante la stipula di un apposito protocollo clinico (Schema protocollo di intesa - Allegato 2) e successivamente trasmesse dai Rappresentanti legali delle Strutture sanitarie interessate al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare per le necessarie valutazioni ed eventuali autorizzazioni.

ART.2

I compiti e le funzioni dei Centri di Riferimento di cui all'articolo 1 del presente provvedimento sono così definiti.

I Centri di Riferimento HUB:

- 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;

I Centri di Riferimento 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, oltre alle attività sopradescritte avranno anche i seguenti compiti:

- 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.

Ai sensi di quanto disposto con l'articolo 1 del presente Decreto, le UU.OO. sede di Centro (HUB) della Rete Regionale per le malattie rare potranno stilare Protocolli Clinici e Terapeutici per ciascuna patologia o gruppi di malattie con strutture sanitarie con funzione di Spoke, al fine di condividere le linee guida esistenti e di garantire la prossimità delle cure.

Il riconoscimento di un Centro Spoke, pertanto, potrà avvenire esclusivamente ai sensi del citato articolo 1.

Tale protocollo non è necessario in caso di collaborazione tra Centri HUB facenti parte della Rete Regionale delle Malattie Rare che potranno trattare il paziente secondo la specifica expertise.

I Centri Spoke:

devono essere ubicati all'interno di una Struttura Sanitaria dove siano presenti le necessarie competenze specialistiche per l'appropriata gestione della patologia oggetto del Protocollo d'intesa e devono possedere le seguenti caratteristiche:

- presenza di un'area intensiva e sub-intensiva ad alta valenza internistica e/o riabilitativa (ove richiesta dalla specifica patologia);
- possibilità di poter erogare interventi ad alta complessità assistenziale e/o riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale (ove richiesta dalla specifica patologia);
- presenza di figure professionali necessarie per gestire gli aspetti specifici delle patologie rare oggetto dei Protocolli, definendo le professionalità che prenderanno in carico il paziente nel *setting* più adeguato (territoriale ed ospedaliero).

I Centri Spoke con le caratteristiche sopra definite e una volta autorizzati dall'Assessorato regionale della Salute, acquisito il parere del Coordinamento regionale malattie rare, potranno svolgere i seguenti compiti:

- partecipare alla definizione del piano terapeutico-riabilitativo Individuale o Piano Assistenziale Individuale (PAI) per quanto di loro specifica competenza, che in base al protocollo clinico deve essere validato dal Centro Hub;
- rinnovare piani terapeutici farmaceutici (seconda prescrizione e successive, ma solo in caso di conferma del programma terapeutico). Qualsiasi modifica del programma terapeutico (switch, modifiche posologiche, nuovi trattamenti) sarà intesa come prima prescrizione e dovrà essere redatta dallo specialista del Centro Hub;
- conoscere, attraverso il Centro HUB, tutti i nodi della rete (U.U.O.O. con relativi specialisti di branca) coinvolti nella presa in carico del paziente facilitando, così, la continuità assistenziale ed evitando alla persona e alla famiglia la ricerca individuale del servizio o dell'intervento necessario.

ART. 3

Le modalità di transizione dall'età pediatrica a quella adulta sono quelle definite dall'allegato 3 del presente Decreto.

ART. 4

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare di cui al D.A. n. 1002 del 19.09.2024 e s.m.i., è altresì incaricato di monitorare l'attività della Rete Regionale, ivi compreso la corretta implementazione del Registro Nazionale Malattie Rare da parte dei Centri Hub. Il mancato assolvimento del debito informativo da parte dei Centri Hub della Rete delle Malattie Rare, ne comporterà l'esclusione dalla Rete Regionale.

ART. 5

La prescrizione di medicinali da parte dei Centri di Riferimento dovrà avvenire utilizzando il modello di piano terapeutico di cui all'allegato 4 al presente decreto.

Le medesime prescrizioni, ai sensi di quanto disposto nell'allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019 e s.m.i., sono subordinate all'inserimento nel Prontuario Terapeutico Ospedaliero Territoriale della Regione Siciliana (PTORS) ed 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. 6

Sono abrogati il D.A. n. 38/2024 e il D.A. n. 707 del 05.08.2020

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, 27/05/2025

Il Dirigente Generale
Dr. Salvatore Iacolino

L'Assessore per la Salute
Dr.ssa Daniela Faraoni