

REPUBBLICA ITALIANA
Regione Siciliana



ASSESSORATO DELLA SALUTE
Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico
Dipartimento per la Pianificazione strategica

Modalità di gestione della terapia genica per Talassemia e Anemia Falciforme

L'ASSESSORE

- VISTO** lo Statuto della Regione;
- VISTA** la Legge 23 dicembre 1978, n. 833 recante “Istituzione del Servizio Sanitario Nazionale”;
- VISTO** il Decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 recante “Riordino della disciplina in materia sanitaria a norma dell’art. 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421” e successive modifiche ed integrazioni;
- VISTA** la legge regionale 14 aprile 2009, n.5, recante “Norme per il riordino del Servizio sanitario regionale”;
- VISTA** la deliberazione del 10 marzo 2022, n. 108 con la quale la Giunta regionale ha approvato il “Regolamento di attuazione del titolo II della legge regionale 16 dicembre 2008, n. 19. Rimodulazione degli assetti organizzativi dei Dipartimenti regionali ai sensi dell’art. 13, comma 3, della legge regionale 17 marzo 2016, n. 3”;
- VISTO** il Decreto del Presidente della Regione Siciliana del 5 aprile 2022, n. 9 recante “Regolamento di attuazione del Titolo II della Legge Regionale 16 dicembre 2008, n. 19. Rimodulazione degli assetti organizzativi dei Dipartimenti regionali ai sensi dell’articolo 13, comma 3, della Legge Regionale 17 marzo 2016, n. 3”;
- VISTA** la Legge 21 ottobre 2005, n. 219 recante “Nuova disciplina delle attività trasfusionali e della produzione nazionale di emoderivati” ed in particolare:
- l’art. 3 che prevede la Donazione di sangue, emocomponenti e cellule staminali emopoietiche;
 - l’art. 16 che stabilisce la regolamentazione dell’importazione ed esportazione di cellule staminali emopoietiche per uso trapianto;
 - l’art. 17 che promuove il buon uso delle cellule staminali;
- VISTO** il Decreto Ministeriale 2 novembre 2015 recante “Disposizioni relative ai requisiti di qualità e sicurezza del sangue e degli emocomponenti”;
- VISTO** il Decreto Legislativo 19 marzo 2018, n. 19, recante “Attuazione della direttiva (UE) 2016/1214 della Commissione del 25 luglio 2016, recante modifica della direttiva 2005/62/CE per quanto riguarda le norme e le specifiche del sistema di qualità per i servizi trasfusionali”;
- VISTO** Decreto Legislativo 6 novembre 2007, n. 191 di “Attuazione della direttiva 2004/23/CE sulla definizione delle norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l’approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani”;
- VISTO** il Decreto Legislativo 9 novembre 2007, n. 207, recante “Attuazione della direttiva 2005/61/CE che applica la direttiva 2002/98/CE per quanto riguarda la prescrizione in tema di rintracciabilità del sangue e degli emocomponenti destinati a trasfusioni e la notifica di effetti indesiderati ed incidenti gravi”;

- VISTO** il Decreto legislativo 9 novembre 2007, n. 208, recante “Attuazione della direttiva 2005/62/CE che applica la direttiva 2002/98/CE per quanto riguarda le norme e le specifiche comunitarie relative ad un sistema di qualità per i servizi trasfusionali”;
- VISTO** il Decreto Legislativo 20 dicembre 2007, n. 261, di “Revisione del decreto legislativo 19 agosto 2005, n. 191, recante attuazione della direttiva 2002/98/CE che stabilisce norme di qualità e di sicurezza per la raccolta, il controllo, la lavorazione, la conservazione e la distribuzione del sangue umano e dei suoi componenti”;
- VISTO** Decreto Legislativo 25 gennaio 2010, n. 16 di “Attuazione delle direttive 2006/17/CE e 2006/86/CE, che attuano la direttiva 2004/23/CE per quanto riguarda le prescrizioni tecniche per la donazione, l'approvvigionamento e il controllo di tessuti e cellule umani, nonché per quanto riguarda le prescrizioni in tema di rintracciabilità, la notifica di reazioni ed eventi avversi gravi e determinate prescrizioni tecniche per la codifica, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani”;
- VISTO** Decreto del Ministro della Salute del 2 aprile 2015, n. 70 di approvazione del “Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera.”
- VISTA** la Legge 11 dicembre 2016, n. 232 e s.m.i. ed in particolare l'articolo 1, comma 401, che disciplina l'accesso al Fondo per i farmaci innovativi;
- VISTO** Decreto Legislativo 16 dicembre 2016, n. 256 di “Attuazione della direttiva 2015/565/UE che modifica la direttiva 2006/86/CE per quanto riguarda determinate prescrizioni tecniche relative alla codifica di tessuti e cellule umani”;
- VISTO** l'articolo 35-ter “*Unificazione dei Fondi per il rimborso dei farmaci innovativi e dei farmaci oncologici innovativi*” del decreto-legge 25 maggio 2021, n.73, convertito, con modificazioni, dalla legge 23 luglio 2021, n.106;
- 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”;
- 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”;
- VISTO** il Decreto Assessoriale 28 aprile 2010, n. 1141, recante “Piano regionale sangue e plasma 2010 – 2012, riassetto e rifunzionalizzazione della rete trasfusionale”;
- VISTO** il Decreto Assessoriale 20 dicembre 2011, n. 2646, di costituzione della Rete Regionale delle Talassemie e delle Emoglobinopatie (RRTE);
- VISTO** il Decreto Assessoriale 11 gennaio 2019, n. 22 e s.m.i. recante “Adeguamento della rete ospedaliera al D.M. 2 aprile 2015, n. 70;
- VISTO** il Decreto Assessoriale 1° febbraio 2021, n. 64, di “Individuazione di un Centro prescrittore per la terapia genica della talassemia” presso l'UOC di Ematologia e Malattie Rare dell'Azienda Ospedaliera “Ospedali Riuniti Villa sofia-Cervello” di Palermo;
- VISTO** il Decreto Assessoriale 3 settembre 2021, n. 872, recante “*Organizzazione, struttura e funzioni del Centro Regionale Sangue della Regione Siciliana*”;
- VISTO** il Decreto Assessoriale 23 maggio 2022, n. 398, recante “Recepimento dell'Accordo, ai sensi dell'articolo 2, comma 1-bis del decreto legislativo 9 novembre 2007, n. 208, così come aggiunto dall'articolo 1, comma 1, lett. b), del decreto legislative 19 marzo 2018, n. 19, tra il Governo, le Regioni e Province autonome di Trento e Balzano, concernente “Aggiornamento e revisione dell'Accordo Stato-Regioni 16 dicembre 2010 (rep. atti n. 242/CSR) sui requisiti minimi organizzativi, strutturali e tecnologici dei servizi trasfusionali e delle unità di raccolta del sangue e degli emocomponenti e sul modello per le visite di verifica”. (Rep. atti n. 25/CSR del 25 marzo 2021);
- VISTO** il Decreto Assessoriale 1° dicembre 2023, n. 1237, 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 Decreto del Dirigente Generale n. 917 del 27 agosto 2024 di Autorizzazione e Accreditamento per l’impiego di tecniche omologhe di PMA di III livello;

VISTO il Decreto Assessoriale 19 settembre 2024, n. 1002, di “Rinnovo *del Coordinamento Regionale Malattie Rare della Regione Siciliana*”

VISTO il Decreto Assessoriale 27 Maggio 2025, n. 565, di “Riordino della Rete dei Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare nella Regione Siciliana”.

VISTO il Decreto Dirigenziale del 28 novembre 2025, n. 296 dell’Ufficio Speciale Centrale Unica di Committenza dell’Assessorato dell’Economia, che approva l’aggiudicazione dei farmaci esclusivi inseriti nell’aggiornamento al PTORS 103, tra i quali è incluso il principio attivo *Casgevy* (lotto 6), confermando l’avvenuto inserimento del farmaco *Casgevy* nel PTORS regionale, destinato alla terapia genica della β -talassemia e dell’anemia falciforme;

TENUTO CONTO che il con l’Aggiornamento n. 103 del Prontuario Ospedaliero Territoriale della Regione Siciliana (PTORS) di cui alla nota prot. 47674 del 24 novembre 2025, in coerenza con le indicazioni fornite dall’AIFA, è stato disposto, tra l’altro, l’inserimento del farmaco Exagamglogene autotemcel per il trattamento delle seguenti patologie:

a) *della beta Talassemia trasfusionale dipendente (trasfusion dependent beta thalassemia, TDT) in pazienti di età pari o superiore a 12 anni e fino a 35 anni inclusi, per i quali è appropriato il trapianto di cellule staminali emopoietiche (haematopoietic stem cell, HSC) e non è disponibile un donatore consanguineo di HSC con antigene leucocitario umano (Human leukocyte antigen, HLA) compatibile;*

b) *dell’anemia falciforme (sickle cell disease. SCD) severa in pazienti in età pari o superiore a 12 anni e fino a 35 anni inclusi, con crisi vaso occlusive (vaso occlusive crises, VOC) ricorrenti, per i quali è appropriato il trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSC) e non è disponibile un donatore consanguineo di HSC con antigene teucocitario umano (HLA) compatibile”.*

CONSIDERATO che con il richiamato provvedimento di aggiornamento del PTORS n. 103 è stato specificato che l’Exagamglogene autotemcel è un farmaco sperimentale innovativo con accesso al fondo dedicato attraverso la compilazione dell’apposito Registro di Monitoraggio AIFA, indispensabile per garantire l’appropriatezza prescrittiva;

VISTO il verbale prot. n. 1075 del 13 gennaio 2026 della riunione che si è tenuta tra la Direzione Strategica dell’A.O.O.R. Villa Sofia-Cervello, i Professionisti Medici coinvolti nella gestione dei pazienti da sottoporre alla della nuova terapia genica, i Dirigenti Responsabili dei Servizi 5 e 7 del DPS, dove sono state approfondite e definite le modalità di gestione della specialità medicinale Casgevy (exagsmglogene autotemcet);

VISTA la delibera del Direttore Generale dell’Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Villa Sofia Cervello, del 03 marzo 2026, n. 357 di “Costituzione del Gruppo Multidisciplinare per la terapia genica dei pazienti affetti da talassemia e anemia falciforme” con la quale sono state definite le figure professionali e l’elenco dei componenti gruppo;

RITENUTO di dover assicurare la possibilità di preservare la fertilità per questa tipologia di pazienti;

CONSIDERATO che l’individuazione dei pazienti eleggibili al trattamento, dovrà essere definita con procedure interne all’AOOR Villa Sofia Cervello dal già costituito Gruppo Multidisciplinare del Centro Hub della Rete Regionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie;

CONSIDERATO che l’introduzione di terapie geniche quali *Casgevy* nel PTORS regionale rende necessario strutturare percorsi regionali uniformi di valutazione, presa in carico e monitoraggio, garantendo appropriatezza clinica e sostenibilità gestionale sia per questo trattamento di terapia genica che per gli altri che potranno presentarsi nel prossimo futuro,

in considerazione, anche, degli alti costi;

RITENUTO necessario istituire un percorso regionale per la valutazione di eleggibilità e di appropriatezza dei pazienti candidabili alla terapia genica, le modalità di accesso dei pazienti alla procedura terapeutica e per il loro monitoraggio:

DECRETA

Articolo 1

Per le motivazioni di cui in premessa l'Unità Operativa Complessa di Ematologia e Malattie Rare, centro regionale Hub della Rete Regionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie e l'Unità Operativa Semplice Dipartimentale – Unità Trapianto Midollo Osseo (UOSD UTMO), entrambi operanti presso l'Azienda Ospedaliera “Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello “ sono individuati per la registrazione del paziente sul Registro di Monitoraggio AIFA, rispettivamente per la parte della eleggibilità per patologia e per l'eleggibilità trapiantologica.

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale – Unità Trapianto Midollo Osseo (UOSD UTMO), è il prescrittore del farmaco Casgevy ed è responsabile della chemioterapia di condizionamento, della sua infusione e della gestione del paziente durante il periodo di ricovero e nel post-ricovero immediato.

Articolo 2

La valutazione di eleggibilità del paziente candidato alla terapia genica per Talassemia e Anemia Falciforme verrà effettuata dal Gruppo Multidisciplinare per la terapia genica dei pazienti affetti da talassemia e anemia falciforme dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia–Cervello, integrato da un componente individuato dall'Assessore regionale per la Salute con successivo provvedimento; il Gruppo Multidisciplinare ha il compito di definire modalità e procedure per accedere alla terapia, nel rispetto dei criteri stabiliti dall'Agenzia Italiana del Farmaco. Qualora il paziente venga proposto da un altro centro di cura della Regione Siciliana o di altra Regione, il Gruppo multidisciplinare sarà affiancato nel suo percorso dal responsabile del centro cura che ha inviato il paziente per la terapia genica.

Articolo 3

Il Laboratorio per le Malattie Rare Ematologiche, presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia - Cervello di Palermo, è individuato quale laboratorio per la caratterizzazione del genotipo molecolare della Talassemia identificato a livello regionale, per lo studio molecolare dei geni alfa e per la caratterizzazione del genotipo molecolare dell'Anemia Falciforme, così come previsto dai criteri di inclusione della Scheda AIFA, relativa alla eleggibilità per il trattamento del Casgevy (Gazzetta Ufficiale il 7 ottobre 2025).

Articolo 4

Il Centro Hub della RRTE ha il ruolo di coordinarsi con il Centro Referral della RRTE al fine di garantire tutto il supporto necessario per lo svolgimento delle indagini strumentali e di laboratorio, nonché di tutte le procedure che non fosse possibile effettuare in sede.

Articolo 5

Il Centro di Procreazione Medica Assistita (PMA) e la Biobanca di Genetica e Preservazione della Fertilità (BGPF) hanno sede presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia - Cervello di Palermo assicureranno le seguenti attività:

- a) il centro PMA provvederà, attraverso un ambulatorio dedicato, a tutte le attività di consulenza per la preservazione della fertilità per questa tipologia di pazienti, garantendo, in maniera appropriata, tutte le procedure di criopreservazione disponibili.
- b) La BGPF garantirà la criopreservazione dei gameti, provenienti dalla PMA, in accordo alla normativa vigente, e avrà cura di attivare una biobanca di campioni biologici di tutti i pazienti che saranno arruolati per questo trattamento, al fine di garantire, in relazione al monitoraggio sulla sicurezza del trattamento, un adeguato follow-up a lungo termine.

Articolo 6

Al fine di garantire una corretta programmazione ed un'ottimale gestione delle risorse, l'Azienda dovrà comunicare al Dipartimento Pianificazione Strategica la stima dei pazienti che intende trattare, l'avvio dei trattamenti ed il numero di pazienti effettivamente trattati nell'anno di riferimento.

Sulla base dei dati definitivi comunicati e confermati dalle verifiche sui flussi di monitoraggio dell'esercizio di riferimento, nonché sulla base della corretta compilazione del Registro di Monitoraggio AIFA, si procederà ad assegnare all'Azienda una quota del Fondo Farmaci Innovativi a ristoro integrale della spesa sostenuta per l'acquisto del suddetto farmaco e delle attività sanitarie necessarie.

Il presente Decreto è inviato alla GazzettaUfficiale della Regione Siciliana per la pubblicazione per esteso e al Responsabile del procedimento di pubblicazione dei contenuti sul sito istituzionale, ai fini dell'assolvimento degli obblighi di pubblicazione *on line*.

Palermo, 10/04/2026

L'Assessore per la Salute
Dott.ssa Daniela Faraoni