



**DPF DIPARTIMENTO SANITA' PESCARA  
DPF020 SERVIZIO PROGRAMMAZIONE SOCIO-SANITARIA  
DPF020001 UFFICIO PROGRAMMAZIONE OSPEDALIERA**

**DGR n. 73 del 31/01/2024**

**OGGETTO:** PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023-2026. DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE IN ATTUAZIONE DELLA DGR 870/2023.



Direzione Generale della Regione

*DRG009 Servizio Assistenza Atti del Presidente e della Giunta Regionale*

<b>Riunione di Giunta del:</b>	31/01/2024	
<b>Presidente:</b>	MARCO MARSILIO	
<b>Componenti della Giunta:</b>	DANIELE D'AMARIO	PRESENTE
	EMANUELE IMPRUDENTE	ASSENTE
	MARCO MARSILIO	PRESENTE
	MARIO QUAGLIERI	ASSENTE
	NICOLA CAMPITELLI	ASSENTE
	NICOLETTA VERI	PRESENTE
	PIETRO QUARESIMALE	PRESENTE



**DPF DIPARTIMENTO SANITA' PESCARA**  
**DPF020 SERVIZIO PROGRAMMAZIONE SOCIO-SANITARIA**  
**DPF020001 UFFICIO PROGRAMMAZIONE OSPEDALIERA**

**OGGETTO:** PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023-2026. DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE IN ATTUAZIONE DELLA DGR 870/2023.

**LA GIUNTA REGIONALE**

**RICHIAMATI** i seguenti provvedimenti:

**-DGR 130 del 30 marzo 2017** di recepimento del Piano Nazionale per le Malattie Rare Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014;

**-DGR n. 521 del 26 settembre 2017** di approvazione delle prime disposizioni attuative in materia di Livelli essenziali di assistenza di cui al DPCM LEA 12 gennaio 2017;

**-DGR 808 del 22 dicembre 2017** di regolamentazione dell'assistenza sanitaria in materia di malattie rare in attuazione delle suddetta DGR 521/2017;

**-DGR 717 del 25 novembre 2019** di aggiornamento della rete regionale delle malattie rare in attuazione della DGR 808/2017;

**-DGR 691 del 2 novembre 2021** recante *“DGR 717 Del 25 Novembre 2019 Rete regionale per le Malattie Rare: aggiornamento e disposizioni attuative”*;

**-DGR 375 del 28 giugno 2023** recante *“Rete regionale per le malattie rare: aggiornamento e disposizioni attuative”*;

**RICHIAMATA** inoltre la DGR 870 del 11 dicembre 2023 con la quale è stato recepito l'Accordo Rep atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 sul Piano nazionale malattie rare 2023-2026, e sono stati definiti gli adempimenti per l'attuazione della correlata Intesa Rep atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023;

**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*;

**EVIDENZIATO** in particolare che la DGR 870/2023 ha stabilito di affidare alla Agenzia sanitaria regionale ASR Abruzzo, sede del registro regionale delle malattie rare nonché del Gruppo Tecnico rete regionale malattie rare, la valutazione della rispondenza della rete regionale all'Accordo Rep. Atti 121/CSR;

**DATO ATTO** che in ottemperanza alla suddetta previsione, con nota prot. n. 72 del 29 gennaio 2024, assunta in pari data al prot. regionale n. RA 35351/24, l'ASR Abruzzo, ha inviato la seguente documentazione:

-verbale degli esiti della verifica dei requisiti delle strutture candidate a centri di riferimento della Rete regionale delle malattie rare, con relativo documento istruttorio di riepilogo delle risultanze;

-modulo per la verifica dei requisiti dei centri di riferimento;

-documento tecnico "Riordino della rete regionale delle malattie rare Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023";

-elenco dei "Centri di riferimento della rete regionale delle malattie rare";

**DATO ATTO**, sulla base dei presupposti normativi richiamati in premessa e di quanto risultante nella predetta documentazione acquisita dalla ASR Abruzzo, che la nuova rete regionale delle malattie rare attua il Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e supera conseguentemente la rete di cui alla richiamata DGR 375/2023;

**EVIDENZIATO** in particolare che:

-la rete regionale delle malattie rare si compone dei Centri di riferimento regionali individuati nella predetta documentazione distinti per malattia rara e/o gruppo di malattia rara;

-il Centro di coordinamento regionale delle malattie rare è individuato presso l'UOC di Pediatria PO Pescara e svolge la propria funzione attraverso lo Sportello Malattie rare e metaboliche della ASL di Pescara;

-non sussistono al momento nella regione Abruzzo centri di eccellenza ERN, come rilevabile dalla fonte dati dell'Istituto Superiore di Sanità;

-si assume un periodo ordinario di vigenza triennale della rete regionale, fatto salvo l'intervento di eventuali diverse disposizioni normative in materia;

**EVIDENZIATO** inoltre che nell'ambito della nuova rete regionale è confermata la funzione di supporto diagnostico e di consulenza delle UUOO di Neurofisiopatologia dei presidi ospedalieri di L'Aquila e di Pescara, delle UU.OO. di Genetica medica presso i presidi ospedalieri di L'Aquila e di Chieti, e del laboratorio di genetica medica (CAST) dell'Università G. D'Annunzio di Chieti-Pescara, per tutte le malattie rare per le quali tale supporto si renda necessario;

**STABILITO** di richiamare e confermare tutte le altre disposizioni regionali vigenti di regolamentazione dell'assistenza sanitaria in materia di malattie rare non in contrasto con il presente provvedimento, compreso il documento sulla prescrizione e somministrazione di terapie iniettive presso un centro ospedaliero non afferente alla Rete regionale malattie rare, allegato 3 parte integrante alla DGR 375/2023;

**RITENUTO** altresì di confermare gli adempimenti posti in capo alla ASR Abruzzo con la DGR 870/2023 attuativi del Piano Nazionale malattie rare con riferimento:

-alla relazione finale sulle attività svolte dai centri della rete regionale malattie rare, secondo le modalità e nei termini previsti nell'Intesa Rep atti n. 266/CSR

-al coordinamento della predisposizione di uno o più progetti in materia di malattie rare, da finanziarie con i fondi di cui all'Intesa Rep atti 266/CSR;

**STABILITO** che il Centro di coordinamento regionale ed i Centri di riferimento come sopra individuati sono sottoposti ad attività di audit e costante monitoraggio dell'attività svolta e della regolare e corretta alimentazione del registro delle malattie rare, sulla base di criteri da condividersi nell'ambito del Gruppo tecnico regionale malattie rare con il coordinamento dell'ASR Abruzzo;

**PRECISATO** il carattere strutturale di detta attività di audit e monitoraggio, da condursi già nel primo anno di vigenza della rete regionale ai fini degli adempimenti di cui alla richiamata Intesa n. 266/CSR/2023, e fermo restando che qualora dalla stessa attività dovessero emergere criticità si provvederà alla rivalutazione della rete regionale anche prima della ordinaria scadenza triennale;

**ATTESO** che dette misure di organizzazione e di monitoraggio, oltre che porsì in funzione dei soprarichiamati adempimenti di cui all'Intesa Rep atti n. 266/CSR/2023, forniscono riscontro ed adesione a quanto contenuto nella nota ad oggetto *Forum associazioni malattie rare Regione Abruzzo: trasmissione lettera richieste* proveniente da AISSME per conto di varie associazioni a sostegno di malati rari, assunta al protocollo RA 34313/24 del 29/01/2024;

**PRECISATO** a tal proposito che l’Agenzia Sanitaria regionale ASR Abruzzo, con nota prot 71 del 29 gennaio 2024, assunta al protocollo regionale RA 35327/24 e diretta ai componenti del Gruppo tecnico delle Malattie rare, ha inoltre comunicato l’intenzione di ampliare la composizione del Gruppo a garanzia di una maggiore rappresentanza di tutti i portatori di interesse;

**STABILITO** che le Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UUSLL favoriscano la più ampia divulgazione di informazioni sulla rete delle malattie rare anche attraverso la pubblicazione sui rispettivi siti web istituzionali dell’elenco dei Centri di riferimento con relativi contatti utili e nominativi aggiornati dei referenti/responsabili;

**STABILITO** che le Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UUSLL assicurino attraverso i responsabili/referenti dei centri di riferimento della rete la regolare e corretta alimentazione del registro delle malattie rare, da considerarsi adempimento di imprescindibile rilevanza ai fini del costante monitoraggio e della periodica valutazione della rete regionale;

**DATO ATTO** che, ai fini della pubblicazione del presente provvedimento in applicazione degli adempimenti a garanzia della trasparenza di cui al D lgs 33/2013 e ss.mm.ii. non ci sono parti da omettere, e che pertanto la pubblicazione può essere effettuata in forma integrale;

**DATO ATTO** che con la sottoscrizione del presente provvedimento il Direttore regionale del Dipartimento Sanità attesta che la presente deliberazione non comporta oneri a carico del bilancio regionale;

**DATO ATTO** che il Direttore regionale esprime il proprio parere favorevole in ordine alla legittimità e alla regolarità tecnico amministrativa del presente provvedimento, e alla conformità del medesimo agli indirizzi, funzioni ed obiettivi assegnati al Dipartimento Sanità;

**A VOTI ESPRESSI NELLE FORME DI LEGGE**

**D E L I B E R A**

**per le motivazioni specificate in premessa, che qui si intendono integralmente trascritte e approvate**

- **DI PRENDERE ATTO** della documentazione trasmessa dall'ASR Abruzzo, di cui alla nota prot. n. 72 del 29 gennaio 2024 assunta al prot. RA 35351/24, che di seguito si riepiloga:

-verbale di resoconto degli esiti della verifica dei requisiti delle strutture candidate a centri di riferimento della Rete regionale delle malattie rare, con relativo documento istruttorio di riepilogo delle risultanze;

-modulo per la verifica dei requisiti dei centri di riferimento;

-documento tecnico "Riordino della rete regionale delle malattie rare Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023";

-elenco dei "Centri di riferimento della rete regionale delle malattie rare";

- **DI APPROVARE** il documento tecnico "Riordino della rete regionale delle malattie rare Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023", e l'elenco dei "Centri di riferimento della rete regionale delle malattie rare", documenti che si allegano come parti integranti e sostanziali al presente atto;
- **DI DARE ATTO** che il predetto documento tecnico e la rete regionale di cui al presente provvedimento attuano il Piano nazionale malattie rare 2023-2026 di cui all'Accordo Rep atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, recepito con la DGR 870/2023 e superano conseguentemente la rete di cui alla DGR 375 del 28 giugno 2023;
- **DI EVIDENZIARE CHE:**

-la rete regionale delle malattie rare si compone dei Centri di riferimento regionali individuati nella allegata documentazione distinti per malattia rara e/o gruppo di malattia rara;

- il Centro di coordinamento regionale delle malattie rare è individuato presso l'UOC di Pediatria PO Pescara e svolge la propria funzione attraverso lo Sportello Malattie rare e metaboliche della ASL di Pescara;

-non sussistono al momento nella regione Abruzzo centri di eccellenza ERN come rilevabile dalla fonte dati dell'Istituto Superiore di Sanità;

-si assume un periodo ordinario di vigenza triennale della rete regionale, fatto salvo l'intervento di eventuali diverse disposizioni normative in materia;

- **DI EVIDENZIARE** inoltre che nell'ambito della nuova rete regionale è confermata la funzione di supporto diagnostico e di consulenza delle UUOO di Neurofisiopatologia dei presidi ospedalieri di L'Aquila e di Pescara, delle UU.OO. di Genetica medica presso i presidi ospedalieri di L'Aquila e di Chieti, e del laboratorio di genetica medica (CAST) dell'Università G. D'Annunzio di Chieti- Pescara, per tutte le malattie rare per le quali tale

supporto si renda necessario;

- **DI RICHIAMARE E CONFERMARE** tutte le altre disposizioni regionali vigenti di regolamentazione dell'assistenza sanitaria in materia di malattie rare non in contrasto con il presente provvedimento, compreso il documento sulla prescrizione e somministrazione di terapie iniettive presso un centro ospedaliero non afferente alla Rete regionale malattie rare, allegato 3 parte integrante alla richiamata DGR 375/2023;
- **DI CONFERMARE** gli adempimenti posti in capo alla ASR Abruzzo con la DGR 870/2023 per l'attuazione del Piano Nazionale malattie rare con riferimento:

- alla relazione finale sulle attività svolte dai centri della rete regionale MR, secondo le modalità e nei termini previsti nell'Intesa Rep atti n. 266/CSR

- al coordinamento della predisposizione di uno o più progetti in materia di malattie rare, da finanziarie con i fondi di cui all'Intesa Rep atti 266/CSR;

- **DI STABILIRE** che il Centro di coordinamento regionale ed i centri di riferimento come sopra individuati sono sottoposti ad attività di audit e costante monitoraggio dell'attività svolta e della regolare e corretta alimentazione del registro delle malattie rare, sulla base di criteri da condividersi nell'ambito del Gruppo tecnico regionale malattie rare con il coordinamento dell'ASR Abruzzo;
- **DI PRECISARE** il carattere strutturale di detta attività di audit e monitoraggio, da condursi già nel primo anno di vigenza della rete regionale ai fini degli adempimenti di cui alla richiamata Intesa n. 266/CSR/2023, e fermo restando che qualora dalla stessa attività dovessero emergere criticità si provvederà alla rivalutazione della rete regionale anche prima della ordinaria scadenza triennale;
- **DI STABILIRE** che l'Agenzia sanitaria regionale ASR Abruzzo in aderenza alle richieste delle associazioni di tutela dei portatori di malattie rare provveda all'ampliamento della composizione del Gruppo tecnico per le malattie rare, a garanzia di una maggiore rappresentanza di tutti i portatori di interesse;
- **DI STABILIRE** che le Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UUSSLL favoriscano la più ampia divulgazione di informazioni sulla rete delle malattie rare anche attraverso la pubblicazione sui rispettivi siti web istituzionali dell'elenco dei centri di riferimento con relativi contatti utili e nominativi aggiornati dei referenti/responsabili;
- **DI STABILIRE** che Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UUSSLL assicurino attraverso i responsabili/referenti dei centri di riferimento della rete la regolare e corretta alimentazione del registro delle malattie rare, da considerarsi adempimento di imprescindibile rilevanza ai fini del costante monitoraggio e della periodica valutazione della rete regionale;
- **DI DARE ATTO** che con la sottoscrizione del presente provvedimento il Direttore regionale del Dipartimento Sanità attesta che il medesimo atto non comporta oneri a carico del bilancio regionale;
- **DI TRASMETTERE** il presente provvedimento all'Agenzia Sanitaria Regionale ASR Abruzzo e alle Aziende UU.SS.LL. per i rispettivi adempimenti di competenza;
- **DI DEMANDARE** alle Aziende UUSSLL la notificazione del presente atto ai Centri delle Rete regionale delle malattie rare di rispettiva afferenza;
- **DI NOTIZIARE** del presente atto i Servizi interessati del Dipartimento Sanità;



- **DI TRASMETTERE** il presente provvedimento ai Ministeri della Salute e dell'Economia e Finanze, ai fini del monitoraggio del Piano di Rientro e dei Livelli Essenziali di Assistenza.



**DPF DIPARTIMENTO SANITA' PESCARA  
DPF020 SERVIZIO PROGRAMMAZIONE SOCIO-SANITARIA  
DPF020001 UFFICIO PROGRAMMAZIONE OSPEDALIERA**

**RIEPILOGO FIRME PROPOSTA DI DELIBERA**

ESTENSORE  
Virginia Vitullo  
*(Firmato elettronicamente)*

---

RESPONSABILE UFFICIO  
Virginia Vitullo  
*(Firmato elettronicamente)*

---

DIRETTORE  
DPF DIPARTIMENTO SANITA' PESCARA  
Claudio D'Amario  
*(Firmato digitalmente)*

---

ASSESSORE  
A05 Segreteria Assessore Salute, Famiglia e Pari Opportunita'  
Nicoletta Veri  
*(Firmato digitalmente)*

---



### RIEPILOGO ALLEGATI PARTE INTEGRANTE OMISSIS

**Nome allegato:** Documento Tecnico Riordino Rete regionale malattie rare.pdf  
**Impronta** 670A203A4C9C236C4DA2CF894EB1CFB2CBE8396748371BB4769A2A038DA2FAD2  
**Nome allegato:** Elenco Centri di riferimento rete regionale malattie rare.pdf  
**Impronta** 46C93AEF4EA08DF5C7E23F760CF2CB4B93962423AA69C231CCCF0DE6C4BFD089



## **RIEPILOGO FIRME DELIBERA**

**DPF DIPARTIMENTO SANITA' PESCARA  
DPF020 SERVIZIO PROGRAMMAZIONE SOCIO-SANITARIA  
DPF020001 UFFICIO PROGRAMMAZIONE OSPEDALIERA**

*(Firmato digitalmente da)*  
**MARCO MARSILIO  
SEGRETARIO**

Data: 31/01/2024 16:09:32  
Nr. di serie certificato: 5268348803568529325

*(Firmato digitalmente da)*  
**DANIELA VALENZA**

Data: 31/01/2024 17:02:54  
Nr. di serie certificato: 7714802313482283681