



Regione Lombardia

LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N° XII / 2443

Seduta del 03/06/2024

Presidente

ATTILIO FONTANA

Assessori regionali

MARCO ALPARONE *Vicepresidente*

ALESSANDRO BEDUSCHI

GUIDO BERTOLASO

FRANCESCA CARUSO

GIANLUCA COMAZZI

ALESSANDRO FERMI

PAOLO FRANCO

GUIDO GUIDESI

ROMANO MARIA LA RUSSA

ELENA LUCCHINI

FRANCO LUCENTE

GIORGIO MAIONE

BARBARA MAZZALI

MASSIMO SERTORI

CLAUDIA MARIA TERZI

SIMONA TIRONI

Con l'assistenza del Segretario Riccardo Perini

Su proposta dell'Assessore Guido Bertolaso

Oggetto

AGGIORNAMENTO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Si esprime parere di regolarità amministrativa ai sensi dell'art.4, comma 1, l.r. n.17/2014:

Il Direttore Generale Marco Cozzoli

Il Dirigente Giuliana Sabatino



Regione Lombardia

LA GIUNTA

VISTA la legge n. 175/2021 *“Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”*;

VISTO il D.M. 279/2001 *“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 decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124”*, ed in particolare, l'art. 2, comma 2, che prevede che i presidi della Rete delle Malattie Rare siano individuati tra quelli in possesso di:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare;
- idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari;
- servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico molecolare, per le malattie che lo richiedono;

RICHIAMATA la DGR n. VII/7328 dell'11 dicembre 2001 *“Individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 279/2001”*, che tra l'altro:

- ha individuato, in via di prima applicazione, i Presidi sanitari che costituiscono la rete per la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare;
- ha individuato il “Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò” dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”, con sede a Ranica (Bergamo), quale Centro di coordinamento regionale per le malattie rare, con funzioni di coordinamento strutturato tra i Presidi della Rete;

RICHIAMATE altresì tutte le successive delibere di aggiornamento della rete regionale delle malattie rare e le seguenti delibere che hanno adottato ulteriori criteri/indicatori per l'individuazione dei Presidi della Rete, oltre a quelli previsti dal citato D.M. 279/2001:

- la DGR n. VII/10125 del 6 agosto 2002 di *“Aggiornamento della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 ed ulteriori indicazioni”*;
- la DGR n. 1399 del 21.02.2014 *“Aggiornamento della rete regionale per le malattie rare e predisposizione di ulteriori indicatori per l'individuazione dei presidi della rete regionale per le malattie rare”*;

VISTO il DPCM 12.1.2017 *“Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992,*



Regione Lombardia

LA GIUNTA

n. 502” ed, in particolare, l’art. 52 e l’allegato 7, relativi alle malattie rare;

RICHIAMATE:

- la DGR n. 6800 del 30.06.2017, avente ad oggetto “Approvazione delle prime disposizioni attuative del D.P.C.M. 12.1.2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del D. Lgs. 30.12.1992, n. 502” ed, in particolare, il relativo Allegato B “Malattie rare”;
- la DGR n. 7063 del 11.9.2017, avente ad oggetto “*Individuazione, in fase di prima applicazione, dei presidi per le nuove malattie rare esenti individuate dal D.P.C.M. 12.1.2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del D. Lgs. 30.12.1992, n. 502”;*
- la DGR n. 160 del 29.05.2018 “*Determinazioni relative all’aggiornamento della Rete regionale per le malattie rare*”;

RICHIAMATA, in particolare, la DGR n. 725 del 24.07.2023 “*Aggiornamento della rete regionale delle malattie rare*” che, per l’anno 2023, prevede:

- le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di settembre 2023, utilizzando l’apposito modulo (allegato alla DGR 3994 del 4.8.2015 e scaricabile sul Portale di Regione Lombardia - www.regione.lombardia.it – e dal sito internet del Centro di coordinamento regionale per le malattie rare);
- eventuali candidature giunte oltre tale termine potranno essere valutate dai competenti uffici esclusivamente se pervenute in tempo utile per consentirne la relativa istruttoria, in considerazione del termine di conclusione del procedimento di seguito indicato;
- eventuali revoche potranno essere comunicate in ogni momento;
- nel caso di urgenza le candidature per patologie che non hanno alcun Presidio in Regione Lombardia possono essere proposte in ogni momento;
- l’aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare avverrà entro il 31 marzo 2024;

VALUTATI, in collaborazione con il Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò dell’IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, con sede a Ranica (BG) le candidature trasmesse dagli interessati nel mese di settembre 2023 o comunque in tempo utile per la relativa istruttoria, conclusa in data 14.5.2024;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

DATO ATTO che per la complessità dell'istruttoria del procedimento non è stato possibile rispettare il citato termine del 31.3.2024;

PRESO ATTO delle seguenti revoche spontanee (Struttura e patologia revocata) verificate dal Centro di Coordinamento regionale delle malattie rare e comunicate ai competenti Uffici regionali con mail del 18.4.2024:

Ospedale di Garbagnate Milanese

RGG020 LINFEDIEMI PRIMARI CRONICI
RG0100 TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN1510 KLIPPEL TRENAUNAY SINDROME DI
RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI CASI PERIFERICI

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

RA0030 LYME MALATTIA DI
RF0280 CHERATOCONO

Ospedale L. Sacco di Milano

RC0021 DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
RC0022 IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
RN0240 ERMAFRODITISMO VERO
RN0850 CHARGE ASSOCIAZIONE
RN0860 DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN0880 ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI
RN1010 NOONAN SINDROME DI
RN1320 MARFAN SINDROME DI
RNG091 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
RNG151 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA

Ospedale di Sondrio

RC0110 CRIOGLOBULINEMIA MISTA

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

RNG200 AMARTOMATOSI MULTIPLE

RITENUTO di accogliere, in quanto sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001



Regione Lombardia

LA GIUNTA

(come esplicitati dalle delibere regionali innanzi citate), la candidatura a Presidio della rete regionale per le malattie rare presentata dall'IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano per le seguenti patologie:

- RM0010 – DERMATOMIOSITE
- RM0020 – POLIMIOSITE
- RM0021 - SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI;

RITENUTO di accogliere le candidature di aggiornamento per nuove patologie inoltrate dai Presidi già della Rete, limitatamente a quelle indicate (per la parte di relativa pertinenza) nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto, in quanto sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle delibere regionali);

PRECISATO che le candidature presentate dalle Strutture sanitarie e dai Presidi per patologie non indicate nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto, non sono state accolte in quanto non sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle successive delibere regionali);

RITENUTO di aggiornare conseguentemente la rete regionale per le malattie rare, secondo quanto riportato nell'Allegato 1, parte integrante del presente provvedimento;

DATO ATTO che nell'anno 2024 la DG Welfare ha previsto, nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare, i seguenti due sotto-gruppi di lavoro:

- 1) Il Tavolo Tecnico per il riordino della Rete regionale malattie rare, con le seguenti finalità:
 - aggiornare la definizione delle caratteristiche della Rete regionale malattie rare;
 - proporre l'aggiornamento dei criteri quali-quantitativi per l'individuazione dei Presidi che partecipano alla rete;
 - proporre le modalità organizzative volte a realizzare la connessione tra i nodi della rete, secondo un modello che favorisca il raggiungimento di un'adeguata integrazione tra attività ospedaliere e territoriali;
 - proporre il sistema di valutazione e monitoraggio dei livelli di efficienza, di efficacia, di qualità e sicurezza delle attività svolte;
- 2) il Tavolo Tecnico per la definizione e individuazione della Rete di riabilitazione dedicata alle malattie rare, con le finalità di:



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- identificare nell'ambito della Rete regionale i Centri di riferimento per terapia fisica/riabilitazione attraverso un modello di candidatura dedicato;
- definire percorsi riabilitativi specifici per pazienti con malattie rare;

EVIDENZIATO che il periodo nel quale potranno essere proposte le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) verrà indicato nel provvedimento che approverà le risultanze dei due citati Tavoli Tecnici;

PRECISATO che:

- eventuali revoche potranno essere comunicate in ogni momento;
- nel caso di urgenza le candidature per patologie che non hanno alcun Presidio in Regione Lombardia possono essere proposte in ogni momento;

RICHIAMATA la DGR n. 6470 del 10/04/2017 che al punto 8 del deliberato prevede che: *“le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare siano assicurate dai competenti uffici delle D.G. Welfare, per il tramite e con il supporto dei referenti individuati da ciascun Presidio della rete regionale delle malattie rare, da ciascuna ATS, dal Centro di coordinamento regionale per le malattie rare e dalla Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) – UNIAMO e Federazione Lombarda Malattie Rare (FLMR)”*;

PRESO ATTO che la Federazione Lombarda Malattie Rare (FLMR) non risulta più in essere;

VALUTATO di integrare i suddetti referenti di supporto della D.G. Welfare con i referenti delle ASST e del *Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “V.Buzzi” dell’ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano*;

RITENUTO pertanto di aggiornare e sostituire il punto 8 del deliberato della DGR n. 6470 del 10/04/2017 prevedendo che: *“le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare siano assicurate dai competenti uffici delle D.G. Welfare, per il tramite e con il supporto dei referenti individuati da ciascun Presidio della rete regionale delle malattie rare, da ciascuna ATS e ASST, dal Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “V.Buzzi” dell’ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano e dalla Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) – UNIAMO”*;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

RITENUTO di disporre la pubblicazione del presente atto e del relativo allegato 1 sul B.U.R.L. e sul Portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it);

VISTA la L.R. n. 20/2008 e i provvedimenti organizzativi della XII legislatura;

VAGLIATE e fatte proprie le suddette motivazioni;

ALL'UNANIMITA' dei voti, espressi ai sensi di legge;

DELIBERA

1. di accogliere, in quanto sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle delibere regionali innanzi citate), la candidatura a Presidio della rete regionale per le malattie rare presentata dall'IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano per le seguenti patologie:
 - RM0010 – DERMATOMIOSITE
 - RM0020 – POLIMIOSITE
 - RM0021 - SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI;
2. di accogliere le candidature di aggiornamento per nuove patologie inoltrate dai Presidi già della Rete, limitatamente a quelle indicate (per la parte di relativa pertinenza) nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto, in quanto sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle delibere regionali);
3. di precisare che le candidature presentate dalle Strutture sanitarie e dai Presidi per patologie non indicate nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto, non sono state accolte in quanto non sussistono i criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle successive delibere regionali);
4. di prendere atto delle seguenti revoche spontanee (Struttura e patologia revocata) verificate dal Centro di Coordinamento regionale delle malattie rare e comunicate ai competenti Uffici regionali con mail del 18.4.2024:

Ospedale di Garbagnate Milanese

RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS



Regione Lombardia

LA GIUNTA

RN1510 KLIPPEL TRENAUNAY SINDROME DI
RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI
DEI CASI PERIFERICI

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

RA0030 LYME MALATTIA DI
RF0280 CHERATOCONO

Ospedale L. Sacco di Milano

RC0021 DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
RC0022 IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
RN0240 ERMAFRODITISMO VERO
RN0850 CHARGE ASSOCIAZIONE
RN0860 DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN0880 ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI
RN1010 NOONAN SINDROME DI
RN1320 MARFAN SINDROME DI
RNG091 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL
TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
RNG151 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA

Ospedale di Sondrio

RC0110 CRIOGLOBULINEMIA MISTA

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

RNG200 AMARTOMATOSI MULTIPLE

5. di aggiornare conseguentemente la rete regionale per le malattie rare, secondo quanto riportato nell'Allegato 1, parte integrante del presente provvedimento;
6. di stabilire che il periodo nel quale potranno essere proposte le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) verrà indicato nel provvedimento che approverà le risultanze dei due Tavoli Tecnici, previsti nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare, per il riordino della Rete regionale malattie rare e per la definizione e l'individuazione della Rete di riabilitazione;
7. di precisare che:



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- eventuali revoche potranno essere comunicate in ogni momento;
 - nel caso di urgenza le candidature per patologie che non hanno alcun Presidio in Regione Lombardia possono essere proposte in ogni momento;
8. di aggiornare e sostituire il punto 8 del deliberato della DGR n. 6470 del 10/04/2017 prevedendo che: *“le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare siano assicurate dai competenti uffici delle D.G. Welfare, per il tramite e con il supporto dei referenti individuati da ciascun Presidio della rete regionale delle malattie rare, da ciascuna ATS e ASST, dal Centro di coordinamento regionale per le malattie rare, dal Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “V.Buzzi” dell’ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano e dalla Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) – UNIAMO”*;
9. di disporre la pubblicazione del presente atto e del relativo allegato sul B.U.R.L. e sul Portale di Regione Lombardia.

IL SEGRETARIO
RICCARDO PERINI

Atto firmato digitalmente ai sensi delle vigenti disposizioni di legge