



Regione Lombardia
LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N. XII/ 5056

SEDUTA DEL 29/09/2025

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

(DL) 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 Mario Melazzini

Il Dirigente Giuseppina Valenti



Regione Lombardia

LA GIUNTA

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;

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

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”;

RICHIAMATI il “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e il documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”, approvati con accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023;

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”;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

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. 2443 del 3.6.2024 “Aggiornamento della rete regionale delle malattie rare” che prevede:

“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”;

RICHIAMATA la DGR n. 3620 del 16.12.2024 “Approvazione del documento “Malattie rare: la normativa di riferimento, il percorso del paziente, l'individuazione dei centri della rete malattie rare e le relative funzioni, la presentazione delle candidature, la riabilitazione, il registro delle malattie rare”;

DATO ATTO che la suddetta delibera approva un documento, elaborato in esito ai lavori di Tavoli Tecnici per il riordino della Rete regionale malattie rare e per la riabilitazione, che:

- esplicita le caratteristiche della Rete regionale malattie rare;
- aggiorna i criteri per l'individuazione dei Centri di riferimento delle malattie rare;
- aggiorna conseguentemente il modulo per la candidatura a Centro di riferimento della Rete regionale per le malattie rare;
- definisce un modello di candidatura dedicato alle Strutture riabilitative specialistiche delle malattie rare;

EVIDENZIATO che la suddetta delibera prevede inoltre che:

- *“le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di febbraio 2025, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato b);*
- *le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di febbraio 2025, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato c);*
- *eventuali candidature giunte oltre tale termine potranno essere valutate dai competenti uffici esclusivamente se pervenute in tempo utile per consentirne la*



Regione Lombardia

LA GIUNTA

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 luglio 2025";

DATO ATTO che per la complessità dell'istruttoria del procedimento che ha riguardato anche le strutture riabilitative specialistiche non è stato possibile rispettare il citato termine del 31.7.2025;

DATO ATTO che, in conformità alla legge n. 175/2021, al "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", al documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" e alla DGR n. 3620 del 16.12.2024, si aggiorna il termine "Presidio" con il termine "Centro di riferimento" della Rete regionale delle malattie rare;

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 IRCCS, con sede a Ranica (BG) le candidature trasmesse dagli interessati nel mese di febbraio 2025 o comunque in tempo utile per la relativa istruttoria, conclusa in data 19.9.2025;

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 3.9.2025:

Ospedale di Magenta

RJ0030 CISTITE INTERSTIZIALE

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

RB0060 LINFOAGIOLEIOMIOMATOSI

RF0270 COGAN SINDROME DI

RH0021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA

RN0780 VON-HIPPEL LINDAU SINDROME DI

IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano

RCG110 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME

RP0040 SINDROME ALCOLICA FETALE

Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese

RFG110 DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)

RFG090 DISTROFIE MIOTONICHE



Regione Lombardia
LA GIUNTA

RITENUTO di accogliere le candidature di aggiornamento per nuove patologie inoltrate dai Centri di riferimento 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 dalla DGR n. 3620 del 16.12.2024;

PRECISATO che le candidature presentate dalle Strutture sanitarie e dai Centri di riferimento 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 dalla DGR n. 3620 del 16.12.2024;

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

RITENUTO di accogliere le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare indicate nell'Allegato 2, parte integrante del presente atto, in quanto sussistono i criteri indicati nella DGR n. 3620 del 16.12.2024;

PRECISATO che le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare non indicate nell'Allegato 2, parte integrante del presente atto, non sono state accolte in quanto non sussistono i criteri indicati nella DGR n. 3620 del 16.12.2024;

RIBADITO che i Centri di riferimento della rete regionale per le malattie rare sono tenuti al mantenimento dei requisiti riportati nell'Allegato 1 alla DGR n. 3620 del 16.12.2024;

RITENUTO inoltre che:

- le candidature a nuovo Centro di riferimento o per nuove patologie (per i Centri di riferimento già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di marzo 2026, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato b alla DGR n. 3620 del 16.12.2024);
- le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di marzo 2026, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato c alla DGR n. 3620 del 16.12.2024);
- 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 Centro di riferimento nella Regione Lombardia possono essere proposte in ogni momento;
- l'aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare avverrà entro il 30 settembre 2026;



Regione Lombardia
LA GIUNTA

RICHIAMATO l'Allegato 1 alla citata DGR n. 3620 del 16.12.2024 nella parte in cui prevede:

“Per garantire che i Centri di riferimento già individuati per le singole patologie rare siano effettivamente attivi nel follow up dei pazienti, verranno effettuate verifiche con cadenza mediamente annuale, in termini di casi, Piani Terapeutici e Progetti Riabilitativi Individuali inseriti nel Registro per singola patologia, in rapporto alla prevalenza della stessa (Registro regionale e dati amministrativi relativi alle esenzioni attive in Regione * *Riferimento alla rilevazione epidemiologica più recente a disposizione da Registro regionale*). In esito a tali verifiche si valuterà la permanenza o meno dei Centri di riferimento, per le singole patologie, nell'ambito della Rete regionale delle malattie rare”;

RITENUTO di effettuare la suddetta verifica sulla base dei criteri indicati nell'Allegato 3, parte integrante del presente atto, che si approvano;

RITENUTO di disporre la pubblicazione del presente atto 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 le candidature di aggiornamento per nuove patologie inoltrate dai Centri di riferimento già nella 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 dalla DGR n. 3620 del 16.12.2024;
2. di precisare che le candidature presentate dalle Strutture sanitarie e dai Centri di riferimento per le 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 dalla DGR n. 3620 del 16.12.2024;
3. 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 3.9.2025:



Regione Lombardia
LA GIUNTA

Ospedale di Magenta

RJ0030 CISTITE INTERSTIZIALE

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

RB0060 LINFOAGIOLEIOMIOMATOSI

RF0270 COGAN SINDROME DI

RH0021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA

RN0780 VON-HIPPEL LINDAU SINDROME DI

IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano

RCG110 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME

RP0040 SINDROME ALCOLICA FETALE

Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese

RFG110 DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)

RFG090 DISTROFIE MIOTONICHE

4. di aggiornare conseguentemente la rete regionale per le malattie rare, secondo quanto riportato nell'Allegato 1, parte integrante del presente provvedimento;
5. di accogliere le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare indicate nell'Allegato 2, parte integrante del presente atto, in quanto sussistono i criteri indicati nella DGR n. 3620 del 16.12.2024;
6. di precisare che le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare non indicate nell'Allegato 2, parte integrante del presente atto, non sono state accolte in quanto non sussistono i criteri indicati nella DGR n. 3620 del 16.12.2024;
7. di stabilire che:
 - le candidature a nuovo Centro di riferimento o per nuove patologie (per i Centri di riferimento già nella Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di marzo 2026, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato b alla DGR n. 3620 del 16.12.2024);
 - le candidature a Struttura riabilitativa specialistica delle malattie rare dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di marzo 2026, utilizzando l'apposito modulo (sub allegato c alla DGR n. 3620 del 16.12.2024);
 - 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;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- nel caso di urgenza le candidature per patologie che non hanno alcun Centro di riferimento in Regione Lombardia possono essere proposte in ogni momento;
 - l'aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare avverrà entro il 30 settembre 2026;
8. di prevedere, ai sensi della DGR n. 3620 del 16.12.2024, allo scopo di garantire che i Presidi già individuati quali centri di riferimento per le singole patologie rare siano effettivamente attivi nel follow up dei pazienti:
 - di effettuare una verifica, in termini di casi inseriti nel Registro Regionale delle Malattie Rare per singola patologia, utilizzando i dati più recenti disponibili;
 - in esito a tale verifica si valuterà la permanenza o meno dei Centri di riferimento, per le singole patologie, nell'ambito della Rete regionale delle malattie rare, sulla base dei criteri indicati nell'Allegato 3, parte integrante del presente atto, che si approvano;
 9. di ribadire che i Centri di riferimento della rete regionale per le malattie rare sono tenuti al mantenimento dei requisiti riportati nell'Allegato 1 alla DGR n. 3620 del 16.12.2024;
 10. di disporre la pubblicazione del presente atto 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.