



Regione Lombardia

LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N° XI / 4690

Seduta del 10/05/2021

Presidente **ATTILIO FONTANA**

Assessori regionali LETIZIA MORATTI *Vice Presidente*
STEFANO BOLOGNINI
DAVIDE CARLO CAPARINI
RAFFAELE CATTANEO
RICCARDO DE CORATO
MELANIA DE NICHILLO RIZZOLI
PIETRO FORONI
STEFANO BRUNO GALLI

GUIDO GUIDESI
ALESSANDRA LOCATELLI
LARA MAGONI
ALESSANDRO MATTINZOLI
FABIO ROLFI
FABRIZIO SALA
MASSIMO SERTORI
CLAUDIA MARIA TERZI

Con l'assistenza del Segretario Enrico Gasparini

Su proposta dell'Assessore Letizia Moratti

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 Giovanni Pavesi

Il Dirigente Bortolan Francesco

L'atto si compone di 123 pagine

di cui 113 pagine di allegati

parte integrante



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;

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 riferimento interregionale (CIR) 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, n. 502”* (pubblicato nella G.U. n. 65 del 18-3-2017 - Suppl. Ordinario n. 15) ed, in particolare, l'art. 52 e l'allegato 7, relativi alle 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. 3711 del 26.10.2020 “*Aggiornamento della rete regionale delle malattie rare*” che, per l'anno 2020, prevede:

- ◆ le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati dal 28 ottobre al 18 dicembre 2020 (eventuali candidature già presentate verranno comunque considerate), 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 16 aprile 2021;

DATO ATTO che, a causa dell'emergenza sanitaria Covid-19 nonché per la necessità di effettuare numerosi approfondimenti istruttori, non è stato possibile rispettare la tempistica innanzi indicata;

VALUTATE, in collaborazione con il Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò dell'IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri,



Regione Lombardia

LA GIUNTA

con sede a Ranica (Bergamo), le candidature trasmesse dagli interessati entro il 18 dicembre 2020 o comunque in tempo utile per la relativa istruttoria;

DATO ATTO che l'istruttoria si è conclusa in data 3.5.2021;

RITENUTO, a seguito dell'istruttoria effettuata, di valutare le candidature pervenute come indicato nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto, precisando che le candidature sono state accolte o non accolte sulla base della sussistenza o meno dei criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle successive delibere regionali);

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 26.3:

OSPEDALE L. SACCO DI MILANO

- RF0061 (Dravet Sindrome di)

I. C. HUMANITAS MATER DOMINI di Castellanza

- RN1510 (Klippel-Trenaunay Sindrome di)

- RNG142 (Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici)

OSPEDALE DI CREMA

- RGG020 (Linfedemi primari cronici)

- RN0150 (Blue rubber bleb nevus)

- RNG142 (Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici)

OSPEDALE DI MONTICHIARI

- RN0250 (Rene con midollare a spugna)

- RN0750 (Sclerosi tuberosa)

- RNG261 (Malattia renale cistica [ESCLUSO: Rene Policistico Autosomico Dominante])

- RP0070 (Fibrosi epatica congenita)

OSPEDALE PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO

- RJ0020 (Fibrosi retroperitoneale);



Regione Lombardia

LA GIUNTA

OSPEDALE NIGUARDA DI MILANO

- RB0010 (Wilms tumore di)

RITENUTO di aggiornare, conseguentemente a quanto innanzi esposto, la rete regionale per le malattie rare, secondo quanto riportato nell'Allegato 2, parte integrante del presente provvedimento;

EVIDENZIATO che, a seguito dell'istruttoria effettuata, sono stati individuati i seguenti nuovi Presidi della rete regionale per le malattie rare, limitatamente alle patologie indicate di seguito:

- Humanitas San Pio X di Milano per le seguenti patologie:
 - RF0280 - CHERATOCONO
 - RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
 - RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
 - RN1050 - AXENFELD-RIEGER SINDROME DI

- Centro IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Carlo Gnocchi ONLUS di Milano per le seguenti patologie:
 - RF0090 - DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
 - RFG160 - DISTONIE PRIMARIE

- Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS di Pavia (via Maugeri) per le seguenti patologie:
 - RC0020 - KALLMANN SINDROME DI
 - RA0020 - WHIPPLE MALATTIA DI
 - RC0022 - IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO

- Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia per le seguenti patologie:
 - RCG060 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
 - RCG074 - DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
 - RCG078 - DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
 - RCG081 - DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
 - RF0020 - KEARNS-SAYRE SINDROME DI



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- RF0100 - SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
- RF0110 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
- RF0180 - POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
- RF0181 - NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
- RF0182 - LEWIS SUMNER SINDROME DI
- RF0300 - ATROFIA OTTICA DI LEBER
- RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI
- RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
- RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE
- RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
- RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI
- RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE
- RFG100 - PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
- RM0110 - MIOSITE A CORPI INCLUSI
- RN0710 - MELAS SINDROME;
- RN0720 - MERRF SINDROME;

EVIDENZIATO che, a seguito dell'istruttoria effettuata, le nuove attribuzioni dei Presidi che fanno già parte della Rete regionale delle malattie rare, sono indicate nell'Allegato 2, parte integrante del presente atto;

RITENUTO inoltre che, per l'anno 2021:

- ◆ le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di Settembre 2021, 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 2022;

VALUTATO, su indicazione del Centro di coordinamento regionale delle malattie



Regione Lombardia

LA GIUNTA

rare, in considerazione delle caratteristiche comuni delle condizioni indicate come "Distonie Primarie" (RFG160) e "Distonia di torsione idiopatica" (RF0090) - in particolare per quanto riguarda l'adozione di un PDTA comune - di prevedere che ai Presidi della Rete Regionale ad oggi identificati per una sola delle sopracitate patologie sia attribuito anche il codice di esenzione in precedenza non attribuito;

VALUTATO che, al fine di garantire che i Presidi già individuati quali centri di riferimento per le singole patologie rare siano effettivamente attivi nel follow up dei pazienti:

- ◆ verrà effettuata 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 Presidi, per le singole patologie, nell'ambito della Rete regionale delle malattie rare;
- ◆ detta verifica, verrà effettuata anche in un'ottica di razionalizzazione complessiva della Rete regionale delle malattie rare;

RITENUTO di disporre la pubblicazione del presente atto e del relativo Allegato 2 sul B.U.R.L. e sul Portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it);

VAGLIATE e fatte proprie le suddette motivazioni;

All'unanimità dei voti espressi ai sensi di legge;

DELIBERA

- 1) di prendere atto dell'istruttoria effettuata dai competenti uffici della D.G. Welfare, in collaborazione con il Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare "Aldo e Cele Daccò" dell'IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, e di approvare conseguentemente l'Allegato 1, parte integrante del presente atto, precisando che le candidature sono state accolte o non accolte sulla base della sussistenza o meno dei criteri indicati dal D.M. 279/2001 (come esplicitati dalle successive delibere regionali);
- 2) di aggiornare conseguentemente la Rete regionale per le malattie rare, secondo quanto riportato nell'Allegato 2, parte integrante del presente provvedimento, che indica le nuove attribuzioni dei Presidi che fanno già parte della Rete regionale delle malattie rare e individua i seguenti nuovi Presidi, limitatamente alle patologie indicate:



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- Humanitas San Pio X di Milano per le seguenti patologie:
 - RF0280 - CHERATOCONO
 - RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
 - RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
 - RN1050 - AXENFELD-RIEGER SINDROME DI

- Centro IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Carlo Gnocchi ONLUS di Milano per le seguenti patologie:
 - RF0090 - DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
 - RFG160 - DISTONIE PRIMARIE

- Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS di Pavia (via Maugeri) per le seguenti patologie:
 - RC0020 - KALLMANN SINDROME DI
 - RA0020 - WHIPPLE MALATTIA DI
 - RC0022 - IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO

- Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia per le seguenti patologie:
 - RCG060 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
 - RCG074 - DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIAL DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
 - RCG078 - DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
 - RCG081 - DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
 - RF0020 - KEARNS-SAYRE SINDROME DI
 - RF0100 - SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
 - RF0110 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
 - RF0180 - POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
 - RF0181 - NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE
 - RF0182 - LEWIS SUMNER SINDROME DI
 - RF0300 - ATROFIA OTTICA DI LEBER
 - RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI
 - RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
 - RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE
 - RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI
- RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE
- RFG100 - PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
- RM0110 - MIOSITE A CORPI INCLUSI
- RN0710 - MELAS SINDROME;
- RN0720 - MERRF SINDROME;

3) di stabilire che, per l'anno 2021:

- ◆ le candidature a nuovo Presidio o per nuove patologie (per i Presidi già della Rete) dovranno essere trasmesse dagli interessati nel mese di Settembre 2021, 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 2022;

4) di prevedere, su indicazione del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare, in considerazione delle caratteristiche comuni delle condizioni indicate come "Distonie Primarie" (RFG160) e "Distonia di torsione idiopatica" (RF0090) - in particolare per quanto riguarda l'adozione di un PDTA comune - che ai Presidi della Rete Regionale ad oggi identificati per una sola delle sopracitate patologie sia attribuito anche il codice di esenzione in precedenza non attribuito;

5) di prevedere, al fine di garantire che i Presidi già individuati quali centri di riferimento per le singole patologie rare siano effettivamente attivi nel follow up dei pazienti che:

- verrà effettuata una verifica, in termini di casi inseriti nel Registro Regionale delle Malattie Rare per singola patologia, utilizzando i dati più recenti disponibili;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

- in esito a tale verifica si valuterà la permanenza o meno dei Presidi, per le singole patologie, nell'ambito della Rete regionale delle malattie rare;
 - detta verifica, verrà effettuata anche in un'ottica di razionalizzazione complessiva della Rete regionale delle malattie rare;
- 6) di disporre la pubblicazione del presente atto e del relativo Allegato 2 sul B.U.R.L. e sul Portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it).

IL SEGRETARIO
ENRICO GASPARINI

Atto firmato digitalmente ai sensi delle vigenti disposizioni di legge