



# Regione Umbria

Giunta Regionale

---

## DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

**N. 1192 DEL 17/10/2011**

**OGGETTO:** Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR N. 205 del 10/02/2005

|                   |                              | PRESENZE |
|-------------------|------------------------------|----------|
| Marini Catuscia   | Presidente della Giunta      | Presente |
| Casciari Carla    | Vice Presidente della Giunta | Presente |
| Bracco Fabrizio   | Componente della Giunta      | Presente |
| Cecchini Fernanda | Componente della Giunta      | Presente |
| Riommi Vincenzo   | Componente della Giunta      | Assente  |
| Rometti Silvano   | Componente della Giunta      | Presente |
| Rossi Gianluca    | Componente della Giunta      | Presente |
| Tomassoni Franco  | Componente della Giunta      | Presente |
| Vinti Stefano     | Componente della Giunta      | Presente |

---

Presidente: Catuscia Marini

Segretario Verbalizzante: Catia Bertinelli

---

Efficace dal 17/10/2011.

Il funzionario: FIRMATO

---

## LA GIUNTA REGIONALE

**Visto** il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto e la conseguente proposta dell'Assessore Franco Tomassoni

**Preso atto:**

- a) del parere favorevole di regolarità tecnica e amministrativa reso dal responsabile del procedimento;
- b) del parere favorevole sotto il profilo della legittimità espresso dal Dirigente competente;
- c) della dichiarazione del Dirigente medesimo che l'atto non comporta oneri a carico del Bilancio regionale;
- d) del parere favorevole del Direttore in merito alla coerenza dell'atto proposto con gli indirizzi e gli obiettivi assegnati alla Direzione stessa;

**Visto** l'art.8-sexies, comma 2 lett.d) del decreto legislativo 19 giugno 1999, n.229 relativo alla definizione, da parte delle Regioni, delle funzioni assistenziali nell'ambito delle malattie rare;

**Richiamato** il D.P.C.M. del 29 novembre 2001, concernente la "Definizione dei livelli essenziali di assistenza" che riporta all'all. 1 un paragrafo riferito a "Soggetti malattie rare";

**Visto** il decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124 che, all'articolo 5, comma 1. lettera b) e comma 5 prevede l'emanazione del Regolamento del Ministero della Sanità sull'individuazione delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria e l'individuazione di specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità di farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza;

**Visto** il decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 e s.m.i. che all'art.2 richiede alle regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti e con cui è stato approvato il Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare;

**Richiamata** la DCR 23/07/03 n.314 del PSR 2003/2005, che prevedeva la designazione dei presidi regionali per le malattie rare;

**Considerato** che il Piano Sanitario Nazionale 2006/2008 annovera, fra le priorità dell'azione del Servizio Sanitario Nazionale, il potenziamento dei sistemi integrati di reti a livello nazionale e sovraregionale con specifico riferimento alle Malattie Rare;

**Visto** l'Accordo del 10 maggio 2007 della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, relativo al riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare(p. 6B - Repertorio Atti n. 103/CSR);

**Richiamate** le deliberazioni di Giunta regionale n.1840/2007, n.1841/2007, n.721/2008, n.727/2009, n.790/2009 e n. 1204/10, concernenti i progetti attuativi del Piano sanitario nazionale 2006-2008" tra cui era presente la linea progettuale relativa alle Malattie rare;

**Considerata** la DGR n.664 del 20/06/2011 in cui viene deliberato il percorso assistenziale e riabilitativo della persona con SLA;

**Vista** la deliberazione del Consiglio Regionale 28 aprile 2009, n.298, che ha approvato il "*Piano Sanitario Regionale - 2009/2011*";

**Considerato** che il Piano sanitario regionale si pone come obiettivo la riorganizzazione dei servizi sanitari regionali secondo un modello di reti integrate;

**Richiamata** la DGR n. 1270 del 14/09/2009 con cui si approvava il documento recante "*Linee di indirizzo per l'attivazione e l'organizzazione della Rete regionale per la prevenzione la sorveglianza la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001,n.279 e s.m.i. della Regione Umbria - disposizioni generali per il coordinamento*", con cui si istituiva la Rete regionale per la prevenzione la sorveglianza la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279 e s.m.i. nella Regione Umbria;

**Visto** che con la richiamata DGR n. 1270/09 veniva costituito presso la Direzione regionale

Sanità e Servizi sociali, anche il “*Centro di coordinamento regionale*”(Coordinamento) per le malattie rare;

**Vista** la propria deliberazione n. 395/2004 con cui veniva effettuata una “Prima individuazione dei presidi di riferimento regionale per le malattie rare di cui al D.M. 279/2001;

**Richiamata** la propria deliberazione n. 205 del 10/02/2005 con cui venivano individuati ulteriori Presidi di riferimento per le Malattie rare;

**Ritenuto** opportuno procedere ad una revisione della richiamata deliberazione n. 205 del 10.02.05 , poiché la stessa necessità di integrazioni è emersa dal confronto in seno al Coordinamento regionale per le malattie rare;

**Tenuto conto** della documentazione e delle ulteriori attestazioni fornite dalle Direzioni Sanitarie aziendali;

**Vista** l’analisi e gli approfondimenti compiuti dal Coordinamento regionale per le malattie rare in seguito alla documentazione prodotta dalle Aziende sanitarie che ha determinato:

- a) l’individuazione di un ulteriore blocco di presidi che costituiscono la rete di riferimento regionale per la malattia di interesse e per i quali è stata prodotta idonea documentazione in ordine al possesso dei requisiti secondo il D.M. 279 del 2001;
- b) una revisione ed integrazione delle malattie e/o dei gruppi di malattie rare trattate presso tali presidi di cui all’elenco delle malattie rare(art.4, all.1) stabilito dal Ministero della Salute con Decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279;

**Vista** la legge regionale 1 febbraio 2005, n. 2 e la normativa attuativa della stessa;

**Visto** il Regolamento interno di questa Giunta;

**A voti** unanimi espressi nei modi di legge,

### DELIBERA

- 1) di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta dell’Assessore, corredati dei pareri prescritti dal Regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;
- 2) di approvare l’allegato A, che è parte integrale e sostanziale del presente atto, “Rete dei Presidi per le malattie rare previste nel DM n. 279/01”, di cui alla DGR n. 1270/09, che riporta, per ogni malattia rara, l’elenco dei Presidi della rete e le relative strutture ove tali patologie(m.rare) vengono trattate;
- 3) di considerare tali Presidi contenuti nell’allegato A, quali presidi di riferimento ai fini della certificazione per il rilascio dell’attestato di esenzione;
- 4) di abrogare la DGR n. 205 del 10 febbraio 2005 che viene sostituita dalla presente;
- 5) di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria.

**IL SEGRETARIO VERBALIZZANTE**

f.to Catia Bertinelli

**IL PRESIDENTE**

f.to Catuscia Marini

## DOCUMENTO ISTRUTTORIO

### **Oggetto: Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR N. 205 del 10/02/2005.**

Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sono considerate rare le malattie che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea.

Con il D.M.18 maggio 2001 n.279, emanato in attuazione dell'art.5, comma 1, lettera b) del D.Lgs.29 aprile 1998 n.124, l'SSN prevede l'istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare che vengono inserite in uno specifico elenco allegato al regolamento del D.M. medesimo. Mediante tale rete si debbono sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi ed alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, e ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie.

Il Decreto 279/2001 e s.m.i., all'art.2, inoltre, richiede alle regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti che dovranno assicurare, come specificato nel successivo art.5, l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa di tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, compreso le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

Nell'ambito di quanto prevede il D.M. 279/2001, la regione dell'Umbria, a suo tempo, con propri atti deliberativi -D.G.R. 395/2004 e D.G.R. 205/2005- ha individuato strutture o unità operative di riferimento per 81 malattie rare presso l'Azienda Ospedaliera di Perugia, l'Azienda Ospedaliera di Terni ed il Presidio Ospedaliero di Foligno.

Sulla base di quanto previsto dal D.M. 279/2001 e alla luce degli sviluppi avvenuti a livello locale e nazionale (v. Accordo del 10 maggio 2007 della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano) e in sede di coordinamento interregionale in sanità, riguardanti l'organizzazione della rete delle malattie rare, la Regione ha altresì, con **DGR n. 1270 del 14/09/2009, dettato le "Linee di indirizzo per la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e successive modificazioni"**.

In seguito a tale DGR 1270/09, in accordo con le Aziende Sanitarie, e al fine di aggiornare ed integrare i Presidi già individuati da precedenti Atti di Giunta prima richiamati, si è stabilito di *operare una ulteriore ricognizione dei Presidi regionali specializzati nella presa in carico delle specifiche patologie*, le loro caratteristiche organizzative e funzionali, i rispettivi volumi di attività e le modalità operative per la certificazione di patologia rara al fine di:

- procedere, per le patologie di propria competenza, alla mappatura dei Presidi di riferimento regionale per le Malattie Rare onde *provvedere ad un aggiornamento della DGR n. 205/2005*;
- stabilire quali sono i Presidi regionali di riferimento per le malattie rare nella ns Regione che, alla luce dei punti precedenti, costituiranno la rete regionale di malattie rare come sopra specificato;

Il "*Centro di coordinamento regionale*"(Coordinamento) ha condotto pertanto, con la collaborazione delle Aziende Sanitarie della Regione, un complesso lavoro di ricognizione delle strutture esistenti, verificando il possesso di requisiti definiti dal DM 279/2001.

L'attenta analisi e monitoraggio effettuati a livello regionale ha permesso di individuare gli attuali Presidi di riferimento regionali per alcune malattie rare secondo il D.M. 18/05/01 n.279.

I Presidi così individuati e che faranno parte della rete regionale di malattie rare debbono essere considerati come un aggiornamento ed integrazione di quelli elencati nella DGR 205 del 2005.

Pertanto per quanto sopra detto si propone di:

1. di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta dell'Assessore, corredati dei pareri prescritti dal Regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;
2. di approvare l'allegato A, che è parte integrale e sostanziale del presente atto, "Rete dei Presidi per le malattie rare previste nel DM n. 279/01", di cui alla DGR n. 1270/09, che riporta, per ogni malattia rara, l'elenco dei Presidi della rete e le relative strutture ove tali patologie(m.rare) vengono trattate;
3. di considerare tali Presidi contenuti nell'allegato A, quali presidi di riferimento ai fini della certificazione per il rilascio dell'attestato di esenzione;
4. di abrogare la DGR n. 205 del 10 febbraio 2005 che viene sostituita dalla presente;
5. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria.

Perugia, lì 30/09/2011

L'istruttore  
- Nera Bizzarri

FIRMATO

---

#### **PARERE DI REGOLARITÀ TECNICA E AMMINISTRATIVA**

Ai sensi del vigente Regolamento interno della Giunta: si esprime parere favorevole in ordine alla regolarità tecnica e amministrativa del procedimento e si trasmette al Dirigente per le determinazioni di competenza.

Perugia, lì 12/10/2011

Il responsabile del procedimento  
- Nera Bizzarri

FIRMATO

---

#### **PARERE DI LEGITTIMITÀ**

Ai sensi del vigente Regolamento interno della Giunta;

Visto il documento istruttorio;

Atteso che sull'atto è stato espresso:

- il parere favorevole in ordine alla regolarità tecnica e amministrativa reso dal responsabile del procedimento;

Si esprime parere favorevole in merito alla legittimità dell'atto e si dichiara che l'atto non comporta oneri a carico del Bilancio regionale;

Perugia lì 12/10/2011

Il dirigente di Servizio  
- Marcello Catanelli

FIRMATO



# Regione Umbria

## Giunta Regionale

DIREZIONE REGIONALE SALUTE, COESIONE SOCIALE E SOCIETA' DELLA  
CONOSCENZA

---

**OGGETTO:** Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR N. 205 del 10/02/2005

---

### PARERE DEL DIRETTORE

Il Direttore, ai sensi e per gli effetti degli artt. 6, l.r. n. 2/2005 e 13 del Regolamento approvato con Deliberazione di G.R., 25 gennaio 2006, n. 108:

- riscontrati i prescritti pareri del vigente Regolamento interno della Giunta,
- verificata la coerenza dell'atto proposto con gli indirizzi e gli obiettivi assegnati alla Direzione,

esprime parere favorevole alla sua approvazione.

Perugia, lì 13/10/2011

IL DIRETTORE  
- EMILIO DUCA

FIRMATO



# Regione Umbria

Giunta Regionale

Assessorato regionale "Tutela della salute. Programmazione ed organizzazione sanitaria ivi compresa la gestione e valorizzazione del patrimonio sanitario. Sicurezza dei luoghi di lavoro. Sicurezza alimentare."

---

**OGGETTO:** Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR N. 205 del 10/02/2005

---

## PROPOSTA ASSESSORE

L'Assessore ai sensi del vigente Regolamento della Giunta regionale,

**propone**

alla Giunta regionale l'adozione del presente atto

Perugia, lì 13/10/2011

Assessore Franco Tomassoni

FIRMATO