



# Regione Umbria

Giunta Regionale

---

## DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

**N. 1289                      SEDUTA DEL    06/12/2023**

**OGGETTO:** Recepimento Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare"; recepimento Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024" e Individuazione Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM).

		PRESENZE
Tesei Donatella	Presidente della Giunta	Presente
Morronei Roberto	Vice Presidente della Giunta	Presente
Agabiti Paola	Componente della Giunta	Assente
Coletto Luca	Componente della Giunta	Presente
Fioroni Michele	Componente della Giunta	Presente
Melasecche Gemini Enrico	Componente della Giunta	Presente

---

Presidente: **Donatella Tesei**

Segretario Verbalizzante: Cristina Clementi

Atto firmato digitalmente ai sensi delle vigenti disposizioni di legge

---

L'atto si compone di 12 pagine

Fanno parte integrante dell'atto i seguenti allegati:

**Allegato A Accordo art. 9 c. 1 e 2 legge n. 175-2021\_Piano Naz Malattie Rare 2023-2026.**

**Allegato B Accordo 24-05-2023\_rep Atti n. 121\_CSR.**

## LA GIUNTA REGIONALE

**Visto** il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto: **“Recepimento Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”;** recepimento Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del **“Piano nazionale malattie rare 2023-2026”**, per gli anni 2023 e 2024 e Individuazione Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)” e la conseguente proposta di 'Assessore Luca Coletto

**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) 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;

**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 Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, recante “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”,

**Viste** le DGR n. 395 del 7 aprile 2004, n.205 del 2 febbraio 2005 con cui la Regione Umbria ha individuato i primi Presidi accreditati regionali per la diagnosi e cura delle suddette patologie.

**Vista** la DGR n. 1270 del 14/09/2009, con cui veniva istituita la Rete regionale per le malattie rare.

**Vista** la DGR n. 1192/2011 con cui si è provveduto ad una prima revisione dei presidi aggiornata e integrata con successive deliberazioni n. 594 del 10/06/2013 e n. 769 del 30/06/2014

**Preso atto** della DGR n. 1623 del 29/12/2015, con cui veniva recepito l'Accordo tra il Governo e le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento: Piano Nazionale per la Malattie Rare e, contestualmente, veniva modificata la citata DGR 1270/2009, nella composizione del coordinamento regionale per le Malattie Rare.

**Preso atto** del D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”, che ha aggiornato l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato 7 al medesimo D.P.C.M.).

**Preso atto** della DGR n.436 del 21/04/2017 con cui la Giunta ha approvato le prime disposizioni in attuazione del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017;

**Preso atto** della DGR n. 901 del 28 luglio 2017 con cui ha individuato le unità operative ai fini della certificazione per il rilascio dell'attestato di esenzione per le due malattie croniche trasferite nell'elenco delle malattie rare (sclerosi sistemica progressiva - cod. RM0120 - e miastenia gravis - cod. RFG101).

**Considerato** che con DGR n. 995 del 06/09/2017 avente ad oggetto “DPCM 12 gennaio 2017, recante Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. Artt.52 e 64 c.4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura delle malattie rare e individuazione dei relativi presidi” è stato approvato l'elenco dei Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare.

**Preso atto** che l'elenco oggi necessita a distanza di tempo di essere rivalutato, nell'ottica di una evoluzione del livello organizzativo, prevedendo anche l'identificazione nelle strutture di specialisti di riferimento ("case manager") per le MR, e la cooperazione con altre strutture sanitarie, nella definizione di Percorsi Diagnostico-Terapeutici (PDTA).

**Preso atto** che con Intesa Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 la Conferenza Permanente per rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano ha sancito l' "Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare"

**Preso atto** che con Intesa Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre la Conferenza Permanente per rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano ha sancito l' "Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023- 2026", per gli anni 2023 e 2024."

**Consideratoren** che per l'attuazione del Piano, le regioni interessate devono raggiungere i seguenti obiettivi:

1. Recepimento con atto formale del Piano nazionale malattie rare (PNMR) e del Documento di riordino
2. Approvazione con atto formale dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di riordino della rete nazionale malattie rare.
3. Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza e di coordinamento appartenenti alla Rete nazionale malattie rare di riferimento

**Considerato** che i detti obiettivi dovranno essere perseguiti secondo la tempistica di seguito riportata:

- entro 30 giorni dalla dell'intesa, trasmissione della delibera di recepimento del Piano nazionale malattie rare (PNMR) e del Documento di riordino della rete con atto formale al comitato nazionale per le malattie rare (coNaMR);
- entro il 31 gennaio 2024, approvazione e trasmissione della delibera di individuazione dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di riordino della rete nazionale malattie-rare, al Comitato nazionale per le malattie rare (CoNaMR);
- entro il 31 gennaio 2025, Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento appartenenti alla Rete nazionale malattie rare.

**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**

*per le motivazioni contenute nel documento istruttorio che è parte integrante e sostanziale della presente deliberazione*

- 1) di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta dell'Assessore, corredata 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 recepire l'**Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare"**(allegato A, parte integrale e sostanziale del presente atto);
- 3) di recepire l'**Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024** "(allegato B, parte integrale e sostanziale

del presente atto);

- 4) di individuare quale il Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Umbria un Centro che si occupi anche di Genetica Medica da denominare “Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)”, presso l’Azienda Ospedaliera di Perugia in cui confluirà il Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica (CRRGM) con i compiti, funzioni e organigramma definiti nel documento istruttorio;
- 5) di dare mandato alla Direzione dell’Azienda Ospedaliera di Perugia di rendere operativo il “Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)” e di individuare entro il 31.12.2023 il Coordinatore affidandolo ad un medico con documentata esperienza nel campo delle Malattie Rare;
- 6) di approvare che per quanto attiene all’individuazione dei centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento sul territorio al momento per non creare disagi all’utenza, anche ai fini della presa in carico assistenziale e della certificazione di MR, si mantengano attivi i presidi come da DGR n.995/2017 e successive integrazioni fino alla nuova ricognizione affidata al CCMR-CRRGM;
- 7) di dare mandato alla Direzione regionale Salute e Welfare di procedere con ad aggiornare la composizione, sulla base del monitoraggio delle attività dei Centri di riferimento identificati per gruppi di patologie di cui alla DGR n.995/2017 e del Centri di Eccellenza anche attraverso la ricognizione delle Strutture che vorranno ottenere in modo formale e nell’ambito e con le modalità previste dal PNMR 2023-2026, il riconoscimento di Centri di Riferimento Regionali per le Malattie Rare nei rispetto delle tempistiche previste;
- 8) di notificare il presente atto alle Aziende Sanitarie Regionali per il seguito di competenza;
- 9) di trasmettere il presente atto al Ministero della Salute e al comitato nazionale per le malattie rare (coNaMR);
- 10) di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria.

## DOCUMENTO ISTRUTTORIO

**Oggetto: Recepimento Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare"; recepimento Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024 e Individuazione Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM).**

Il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ha indirizzato la politica nazionale sulle malattie rare, avviando così la realizzazione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare.

Il citato Decreto Ministeriale dispone che la rete nazionale sia composta dai Presidi appositamente accreditati, individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

La Regione Umbria, con deliberazioni di Giunta Regionale del 7 aprile 2004 n. 395 e del 2 febbraio 2005, n. 205 ha provveduto ad individuare i primi Presidi accreditati regionali per la diagnosi e cura delle suddette patologie. Con DGR 14/09/2009, n. 1270 veniva istituita la Rete regionale per le malattie rare. Con DGR n. 1192/2011 si è provveduto ad una prima revisione dei presidi aggiornata e integrata con successive deliberazioni n. 594 del 10/06/2013 e n. 769 del 30/06/2014, in funzione di nuove esigenze e di nuovi assetti organizzativi derivanti anche dalla Legge Regionale 12 novembre 2012, n. 18 "Ordinamento del servizio sanitario regionale" che ha previsto l'accorpamento delle Aziende Sanitarie USL.

Nel 2012 veniva stipulato un accordo di collaborazione tra la Regione Umbria e il Coordinamento del Registro Malattie rare della Regione Veneto - Azienda Spin-Off Università di Padova MIHTO per la condivisione e lo sviluppo di un sistema informativo con infrastrutture, carattere e funzioni analoghe a quelle presenti in Veneto e nelle altre regioni che hanno aderito al medesimo sistema.

Con DGR n. 1623 del 29/12/2015, veniva recepito l'Accordo tra il Governo e le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento: Piano Nazionale per la Malattie Rare e, contestualmente, veniva modificata la citata DGR 1270/2009, nella composizione del coordinamento regionale per le Malattie Rare.

Il D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502", con particolare riferimento agli art. 52 e 64, c. 4, ha aggiornato l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato 7 al medesimo D.P.C.M.) stabilendo, altresì, che tale elenco entri in vigore dal centottantesimo giorno dalla pubblicazione del D.P.C.M. (cioè dal 15 settembre 2017). Entro tale data le Regioni e le Province autonome dovevano adeguare le Reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali.

L'aggiornamento dell'elenco ha comportato non solo l'inserimento di nuove patologie rare esenti, ma anche il passaggio di patologie già riconosciute come rare, nell'elenco delle patologie croniche (allegato 8 al D.P.C.M.), e viceversa. Inoltre, il nuovo elenco ha modificato la precedente impostazione

determinando, in alcuni casi, il cambio di denominazione e in altri, la assegnazione della patologia ad un gruppo di appartenenza diverso dal precedente.

Ciò premesso, la Regione Umbria, con DGR n.436 del 21/04/2017, ha approvato le prime disposizioni in attuazione del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017; inoltre, nelle more della riorganizzazione di tutta la Rete regionale per le malattie rare prevista dal DPCM del 12 gennaio 2017, con DGR n. 901 del 28 luglio 2017 ha individuato le unità operative ai fini della certificazione per il rilascio dell'attestato di esenzione per le due malattie croniche trasferite nell'elenco delle malattie rare (sclerosi sistemica progressiva - cod. RM0120 - e miastenia gravis - cod. RFG101), al fine di certificare i pazienti già in possesso dell'esenzione per la medesima malattia cronica secondo quanto previsto dal DM 279/2001. Al fine di avviare il percorso per l'adeguamento della Rete regionale e in considerazione della complessità che l'applicazione del DPCM ha comportato per le amministrazioni regionali, sono state convocate, in data 14/06/2017 e 28/06/2017, apposite riunioni con i referenti per le malattie rare delle Aziende Sanitarie regionali per condividere criteri e modalità operative.

In adempimento a quanto stabilito nel corso di tali incontri, le Direzioni Sanitarie aziendali hanno inviato le candidature dei propri Presidi.

In esito a ciò è stato redatto l'elenco dei Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare e con DGR n. 995 del 06/09/2017 avente ad oggetto "DPCM 12 gennaio 2017, recante Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. Artt.52 e 64 c.4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura delle malattie rare e individuazione dei relativi presidi" tale elenco dei Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare è stato approvato.

Con tale delibera, la Regione ha così identificato i presidi di riferimento per le MR, con compiti assistenziali e di certificazione. L'elenco oggi necessita a distanza di tempo, peraltro come già previsto dalla stessa DGR n.995/2017 stessa, di essere rivalutato, nell'ottica di una evoluzione del livello organizzativo, prevedendo anche l'identificazione nelle strutture di specialisti di riferimento ("case manager") per le MR, e la cooperazione con altre strutture sanitarie, nella definizione di Percorsi Diagnostico-Terapeutici (PDTA), che verranno resi pubblici e fruibili attraverso un graduale processo di informatizzazione.

Con Intesa Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 la Conferenza Permanente per rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano ha sancito l'Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" nei seguenti termini:

a. approva il "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e il documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare", di cui agli allegati A) e B), che costituiscono parte integrante al presente atto;

b. provvede all'attuazione del presente accordo mediante lo stanziamento di 25.000.000,00 euro annui a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, per ciascuno degli anni 2023 e 2024;

c. rinvia a successiva intesa la definizione delle modalità di assegnazione ed erogazione delle risorse di cui alla lettera b);

d. le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano si impegnano a recepire i documenti con propri provvedimenti e a dare attuazione, entro 12 mesi dalla data di entrata in vigore del presente accordo, ai suoi contenuti nei rispettivi ambiti territoriali, ferma restando la propria autonomia nell'adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale.

Il Piano (PNMR) 2023-2026 rappresenta lo strumento di programmazione e di pianificazione centrale e fornisce indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) per assicurare alle persone con malattia rara un'assistenza completa e continua su tutto il territorio nazionale.

Esso rappresenta una cornice comune degli obiettivi istituzionali da implementare nel prossimo triennio, delineando le principali linee di azione delle aree rilevanti nel campo delle malattie rare.

Il Piano attuale affronta i medesimi ambiti di sanità pubblica e di ricerca del piano precedente 2013-2016, attorno ai quali si svilupperà la pianificazione nazionale nei prossimi anni. È strutturato in capitoli verticali che includono azioni specifiche e capitoli orizzontali che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali:

- Capitoli verticali: Prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici, Ricerca;
- Capitoli orizzontali: Formazione; Informazione; Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.

Per ogni capitolo è stata prevista una struttura standard che include i seguenti elementi: Premessa; Obiettivi; Azioni; Strumenti; Indicatori.

Il Piano rafforza il raccordo strategico con gli altri piani e documenti di programmazione nazionale che coinvolgono l'ambito delle malattie rare, affinché convergano in maniera efficiente ed efficace, verso obiettivi comuni e favorisce il collegamento e l'integrazione con le azioni previste da altri documenti elaborati a livello europeo ed internazionale.

Con Intesa Rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre la Conferenza Permanente per rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano ha sancito l'Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023- 2026", per gli anni 2023 e 2024." nei termini di cui nella premessa dell'intesa, sulla proposta del Ministero della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024.

Per l'attuazione del Piano, le regioni interessate devono raggiungere i seguenti obiettivi:

1. Recepimento con atto formale del Piano nazionale malattie rare (PNMR) e del Documento di riordino
2. Approvazione con atto formale dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di riordino della rete nazionale malattie rare.
3. Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza e di coordinamento appartenenti alla Rete nazionale malattie rare di riferimento particolare riferimento a:
  - a. Numero dei pazienti che hanno ricevuto diagnosi di malattia rara in ciascun Centro di riferimento individuato
  - b. Numero dei piani terapeutici assistenziali personalizzati, con durata massima annuale e comprendenti i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta dalla specifica malattia rara necessita o
  - c. Corretta alimentazione del registro nazionale delle malattie rare.

I detti obiettivi dovranno essere perseguiti secondo la tempistica di seguito riportata:

- entro 30 giorni dalla dell'intesa, trasmissione della delibera di recepimento del Piano nazionale malattie rare (PNMR) e del Documento di riordino della rete con atto formale al comitato nazionale per le malattie rare (coNaMR);
- entro il 31 gennaio 2024, approvazione e trasmissione della delibera di individuazione dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di riordino della rete nazionale malattie-rare, al Comitato nazionale per le malattie rare (CoNaMR);
- entro il 31 gennaio 2025, Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento appartenenti alla Rete nazionale malattie rare.

Alla luce delle nuove disposizioni la Regione dell'Umbria provvede al recepimento dell'accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano e i relativi documenti approvati: "Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026" e "Riordino della rete nazionale delle malattie

rare”, e definisce con il presente atto le linee di intervento programmatico e le azioni volte all’attuazione dei punti strategici del PNMR, secondo un preciso cronoprogramma.

Le diverse realtà territoriali ed epidemiologiche vengono considerate nei documenti Ministeriali, nei quali si invitano le Regioni a mettere in atto le azioni necessarie al raggiungimento degli obiettivi del PNMR partendo dall’analisi delle singole realtà Regionali. Nel presente atto si sancisce quindi la necessità prioritaria di armonizzare gli obiettivi del piano ed adeguarli alla realtà epidemiologica, territoriale e delle strutture sanitarie dell’Umbria.

Come previsto dal piano di “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”, un ruolo centrale in questo processo di riorganizzazione ed efficientamento svolgerà il “Centro di Coordinamento Malattie Rare” (CCMR).

Poiché circa l’80% delle MR è di origine genetica ereditaria, risulta imprescindibile la presenza in questo contesto di medici specialisti in genetica medica e con esperienza nel campo delle Malattie Rare. La necessità di adeguare le Strutture di Genetica Medica alle nuove realtà assistenziali, che portano una crescente pressione su questi servizi clinici e di laboratorio, è sancita tanto da delibere Regionali (DGR n.758 del 10/05/2006), quanto da piani Nazionali (PNMR 2023-2026).

A tal fine la Regione dell’Umbria intende individuare quale Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Umbria un Centro che si occupi anche di Genetica Medica istituendo il “Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)” presso l’Azienda Ospedaliera di Perugia in cui confluirà il Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica (CRRGM), con prevalenti ruolo di supporto alla programmazione regionale con le finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento delle reti di assistenza per malati rari, così come previsto dall’allegato B “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” dell’Intesa.

Si riportano nel dettaglio i compiti così come elencati nell’allegato B “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” dell’Intesa che saranno garantiti dal Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM) in sinergia con i Servizi della Direzione Salute e Welfare competenti per la programmazione in tema di Malattie Rare:

*“Compiti dei Centri di coordinamento regionali o interregionali Le Regioni e le Province Autonome, attraverso l’attività dei Centri di coordinamento, e tenuto conto della loro organizzazione complessa come sopra descritta, svolgono i seguenti compiti:*

- 1. definiscono le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificano gli strumenti che facilitino i collegamenti tra i Centri e i percorsi organizzativi, per permettere la continuità assistenziale tra Centri e strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara;*
- 2. predispongono le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, per esempio: la selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, la valutazione dei trattamenti essenziali, la realizzazione di particolari strutture, funzioni o attività definite dalla regione di interesse per le malattie rare, la definizione di programmi di screening e il previsto raccordo nazionale, la programmazione di meccanismi di integrazione con le altre reti specifiche presenti a livello regionale, etc.;*
- 3. garantiscono la realizzazione del raccordo e l’integrazione con le altre reti (es. tumori rari, trapianti, materno-infantile, cure palliative, cure palliative pediatriche, terapia del dolore, riabilitazione, assistenze domiciliari integrate, etc.) che insistono nello stesso territorio;*
- 4. facilitano il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;*
- 5. monitorano il funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nello specifico contesto regionale e provinciale con particolare attenzione ai percorsi delle persone con malattie ultra-rare;*
- 6. progettano, gestiscono e/o comunque garantiscono il funzionamento dei registri regionali per malattie rare e/o dei sistemi informativi regionali sulle malattie rare, anche attraverso la collaborazione con altre strutture e servizi regionali ed extra-regionali;*
- 7. garantiscono, direttamente o tramite altro servizio specifico deputato, l’attuazione di adeguati flussi informativi sulle malattie rare e l’adempimento dei relativi debiti informativi a livello regionale e nazionale;*



8. predispongono e rendono trasparenti i sistemi per la valutazione periodica dell'attività della rete e dei suoi singoli nodi oltre che delle caratteristiche epidemiologiche della distribuzione dei malati rari nel territorio regionale;

9. gestiscono adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale;

10. costituiscono punto di interazione privilegiata con le associazioni d'utenza; partecipano ed eventualmente organizzano eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.”

Il “Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)”, per le sue stesse prerogative, dovrà essere affidato ad un medico con documentata esperienza nel campo delle Malattie Rare e sarà dotato degli spazi e del personale adeguato allo svolgimento delle attività previste, in rapporto diretto e sinergico con i servizi della Direzione Regionale competenti per la programmazione dell'assistenza alle Malattie Rare, anche grazie all'utilizzo dei fondi dedicati alle MR.

Al Centro saranno affidati parte dei compiti che sono alla base del PNMR, vale a dire quelli verticali (la prevenzione primaria e la diagnosi) e quelli orizzontali (la formazione, l'informazione, i registri ed il monitoraggio della rete per le MR). La diagnosi eziologica appare di fondamentale importanza in quanto sempre più strettamente legata non solo al miglior management clinico fino ai trattamenti farmacologici mirati, ma anche agli aspetti altrettanto essenziali che riguardano la definizione della prognosi, dei rischi di ricorrenza e delle scelte riproduttive. Grazie alle tecnologie di sequenziamento di ultima generazione (NGS) le indagini genomiche consentono oggi di raggiungere diagnosi di MR un tempo impossibili da immaginare. D'altro canto appare sempre più elevata la complessità interpretativa dei risultati dei test genetici, che devono perciò essere eseguiti secondo criteri di appropriatezza clinica e considerando la sostenibilità economica del sistema. Sia nel PNMR sia nel documento Ministeriale del 26 Ottobre 2017 n.176 “Piano per l'innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche”, viene data un'importanza strategica ai Servizi di Genetica Medica ed alla “consulenza genetica” nella gestione dei percorsi preventivi e diagnostici per le MR.

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM) darà supporto, fornirà strumenti e dati per la programmazione sanitaria Regionale ed avrà il compito di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento delle reti di assistenza per i Malati Rari ed in particolare, definirà le caratteristiche dei Centri di Riferimento Regionali, promuovendone l'interazione tra loro e all'interno delle reti nazionali ed europee (ERN).

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM) sarà composto, oltre che dal responsabile, da altri specialisti (medici, biologi) della stessa struttura, da una unità di segreteria dedicata e sarà in rapporto diretto e sinergico con i servizi della Direzione Regionale competenti per la programmazione dell'assistenza alle Malattie Rare, che assicurano la governance e il monitoraggio della rete regionale nonché il raccordo con le altre reti sanitarie Regionali e con i tavoli Ministeriali.

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM) è inoltre punto di interazione privilegiata con le Associazioni d'utenza, che potranno così partecipare e contribuire alla programmazione socio-sanitaria, all'organizzazione di eventi e percorsi formativi sul tema delle Malattie Rare.

Per quanto attiene all'individuazione dei centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento sul territorio al momento per non creare disagi all'utenza, anche ai fini della presa in carico assistenziale e della certificazione di MR, la Regione intende mantenere attivi i presidi come da Tabella allegata alla DGR n.995/2017 e successive integrazioni fino alla nuova ricognizione.

La Direzione regionale Salute e Welfare procederà ad aggiornare la composizione, sulla base del monitoraggio delle attività dei Centri di riferimento identificati per gruppi di patologie di cui alla DGR n.995/2017 e del Centri di Eccellenza anche attraverso la ricognizione delle Strutture che vorranno ottenere in modo formale e nell'ambito e con le modalità previste dal PNMR 2023-2026, il riconoscimento di Centri di Riferimento Regionali per le Malattie Rare nei rispetto delle tempistiche previste;

Con questo meccanismo la Regione intende promuovere la creazione di percorsi assistenziali in cui i Centri di Riferimento Regionali dovrebbero interessarsi di gruppi di patologie e per questo essere delle aggregazioni funzionali composte da una o più unità operative, anche con modello Hub and Spoke. Le unità operative potranno insistere all'interno di uno stesso ospedale pubblico o privato convenzionato oppure anche in ospedali diversi.

Per acquisire le candidature la Regione indicherà le MR che per incidenza necessitano dell'identificazione di un Centro di Riferimento ed alle quali verrà data priorità. Rispetto al Centro di Coordinamento, i Centri di Riferimento Regionali hanno funzione clinica, di diagnosi (in collaborazione con il Centro di Coordinamento o altri servizi di diagnostica Regionali), di definizione del percorso assistenziale e del piano terapeutico. I Centri di Riferimento dovranno inoltre garantire il collegamento con i servizi territoriali più vicini alla residenza del malato, al fine di permettere la continuità assistenziale senza sovraccaricare le strutture di riferimento, almeno per quegli aspetti che possono essere demandati al territorio. Ai Centri di Riferimento Regionali ed al Centro di Coordinamento spetta anche il compito di produrre il certificato di MR e di alimentare quindi i registri ed i sistemi informativi. Infine, la Regione promuove la Ricerca scientifica nell'ambito delle MR, e quindi l'interazione tra ricercatori anche di diversa formazione, sollecitando i soggetti interessati a partecipare a bandi competitivi che abbiano come obiettivo il miglioramento della diagnosi (sviluppo di tecnologia digitale, valutazione del valore aggiunto del Whole Genome Sequencing rispetto al Whole Exome Sequencing), della terapia (ricerca di base sui meccanismi di patologia, ricerca preclinica e clinica) e della gestione clinica (percorsi di accompagnamento in mancanza di cure, transizione dall'età pediatrica a quella adulta, trattamenti palliativi e riabilitativi).

Risulta necessario aggiornare la composizione dei Centri di riferimento identificati per gruppi di patologie

Tutto ciò premesso si propone alla Giunta regionale:

- 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 recepire l'**Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026"** e sul documento per il **"Riordino della rete nazionale delle malattie rare"**(allegato A, parte integrale e sostanziale del presente atto);
- 3) di recepire l'**Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024** "(allegato B, parte integrale e sostanziale del presente atto);
- 4) di individuare quale il Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Umbria un Centro che si occupi anche di Genetica Medica da denominare "Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)", presso l'Azienda Ospedaliera di Perugia in cui confluirà il Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica (CRRGM) con i compiti, funzioni e organigramma definiti nel documento istruttorio;
- 5) di dare mandato alla Direzione dell'Azienda Ospedaliera di Perugia di rendere operativo il "Centro di Coordinamento Malattie Rare e Centro di Genetica Medica (CCMR-CRRGM)" e di individuare entro il 31.12.2023 il Coordinatore affidandolo ad un medico con documentata esperienza nel campo delle Malattie Rare;
- 6) di approvare che per quanto attiene all'individuazione dei centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento sul territorio al momento per non creare disagi all'utenza, anche ai fini della presa in carico assistenziale e della certificazione di MR, si mantengano attivi i presidi come da DGR n.995/2017 e successive integrazioni fino alla nuova ricognizione affidata al CCMR-CRRGM;
- 7) di dare mandato alla Direzione regionale Salute e Welfare di procedere con ad aggiornare la

composizione, sulla base del monitoraggio delle attività dei Centri di riferimento identificati per gruppi di patologie di cui alla DGR n.995/2017 e dei Centri di Eccellenza anche attraverso la ricognizione delle Strutture che vorranno ottenere in modo formale e nell'ambito e con le modalità previste dal PNMR 2023-2026, il riconoscimento di Centri di Riferimento Regionali per le Malattie Rare nel rispetto delle tempistiche previste;

- 8) di notificare il presente atto alle Aziende Sanitarie Regionali per il seguito di competenza;
- 9) di trasmettere il presente atto al Ministero della Salute e al comitato nazionale per le malattie rare (coNaMR);
- 10) di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria.

---

### **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 05/12/2023

Il responsabile del procedimento  
Paola Casucci

**FIRMATO**

Firma apposta digitalmente ai sensi  
delle vigenti disposizioni di legge

---

### **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

Perugia, lì 05/12/2023

Il dirigente del Servizio  
Programmazione sanitaria, Assistenza  
territoriale, Integrazione socio-sanitaria

Paola Casucci

**FIRMATO**

Firma apposta digitalmente ai sensi  
delle vigenti disposizioni di legge

## 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 05/12/2023

IL DIRETTORE  
DIREZIONE REGIONALE SALUTE E WELFARE  
- Massimo D'Angelo  
Titolare

FIRMATO  
Firma apposta digitalmente ai sensi  
delle vigenti disposizioni di legge

---

## PROPOSTA ASSESSORE

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

**propone**

alla Giunta regionale l'adozione del presente atto

Perugia, lì 05/12/2023

Assessore Luca Coletto  
Titolare

FIRMATO  
Firma apposta digitalmente ai sensi  
delle vigenti disposizioni di legge

---