



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA  
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

## DELIBERAZIONE N. 5/40 DEL 29.01.2025

---

**Oggetto:**           **Aggiornamento della rete regionale malattie rare. Modifiche della deliberazione n. 4/61 del 15 febbraio 2024.**

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale ricorda che, con la deliberazione della Giunta regionale n. 30/11 del 26.8.2003, la Regione Sardegna ha istituito la rete regionale per le malattie rare, in attuazione del 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".

Per garantire una più adeguata risposta alle specifiche necessità emerse nel corso degli anni, con la deliberazione della Giunta regionale n. 46/24 del 21.11.2012, si è provveduto a ridisegnare l'articolazione organizzativa e logistica dei Presidi regionali di riferimento e dei relativi centri, con l'obiettivo di garantire l'efficienza della rete e il suo ottimale funzionamento volto a migliorare la qualità della presa in carico dei pazienti.

In seguito, con l'approvazione del Documento n. 16 "Ridefinizione della rete ospedaliera della Regione Autonoma della Sardegna", approvato dal Consiglio regionale in data 25 ottobre 2017, l'assetto organizzativo è stato improntato all'obiettivo di sviluppare la rete, per portare i punti di contatto con i cittadini in tutti i distretti territoriali per le malattie e i gruppi di patologia individuati dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, concernente "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502".

La legge 10 novembre 2021, n. 175 (Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani), ha previsto il potenziamento della rete nazionale, con l'istituzione del Comitato nazionale malattie rare con funzioni di indirizzo e di coordinamento, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare, nonché l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza dell'elenco delle malattie rare.

L'Assessore fa, inoltre, presente che, con la deliberazione della Giunta regionale n. 4/61 del 15.2.2024, è stato recepito l'Accordo 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", che definiscono gli obiettivi della rete dal punto di vista della persona con malattia rara e dal punto di vista della rete nazionale e dei suoi nodi. Con la stessa



deliberazione, è stato anche approvato l'aggiornamento dei centri della rete per le malattie rare della Regione Sardegna. Le singole unità operative della rete sono state classificate per patologia secondo i ruoli assegnati, distinguendo in Centro di riferimento, piano terapeutico e diagnosi. Con il decreto assessoriale n. 26 del 16 settembre 2024, è stata aggiornata la composizione del Comitato tecnico scientifico regionale per le malattie rare, con la funzione consultiva in materia di:

- a) riorganizzazione, ai sensi delle disposizioni del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, della rete dei presidi e dell'attività clinica e scientifica svolta dagli stessi, al fine di garantire la continuità assistenziale e una risposta multidisciplinare integrata di diagnosi, cura, riabilitazione e supporto alla persona e alla famiglia;
- b) fornire indicazioni per il raggiungimento degli obiettivi del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026";
- c) predisposizione di linee guida su percorsi assistenziali omogenei e protocolli diagnostici per malattie o per gruppi di malattie;
- d) supporto e di formazione al personale sanitario e del volontariato;
- e) identificazione dei centri territoriali di coordinamento e integrazione degli interventi sanitari e socio-sanitari;
- f) supporto scientifico per l'implementazione del Registro regionale delle malattie rare.

L'Assessore rileva che è stata effettuata una prima analisi di adeguatezza del nuovo assetto della rete rispetto agli obiettivi di assistenza e rappresenta che ragioni di efficacia richiedono una maggiore aderenza del modello ai lineamenti organizzativi previsti nell'Accordo. Nello specifico, l'Assessore ritiene di superare il paradigma, finora adottato, dei centri per patologia per pretendere a individuare i centri della rete per gruppi di malattie rare, come definiti nell'allegato 7 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017.

La struttura della rete regionale è configurata con il Centro di coordinamento regionale per le malattie rare, i centri di riferimento e le altre unità operative, che per disciplina e vicinanza al paziente intervengono nel percorso di cura e assistenza.

Compito principale del Centro di coordinamento è quello di organizzare i centri di riferimento e gestire la rete, per permettere la continuità assistenziale tra centri, strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona, nonché di garantire il funzionamento del Registro regionale per le malattie rare.



L'Assessore propone di confermare la Clinica pediatrica e malattie rare dell'Ospedale pediatrico microcitemico "Antonio Cao" quale Centro di coordinamento regionale.

I centri di riferimento per gruppo di patologie sono livelli organizzativi funzionali costituiti da più unità operative, opportunamente individuate secondo modalità che utilizzano prioritariamente dati oggettivi riguardanti l'attività svolta, le caratteristiche della struttura e del contesto in cui sono inseriti. I compiti sono definiti dall'Accordo del 24 maggio 2023, tra i quali:

- 1) predisporre il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara;
- 2) redigere il certificato di diagnosi di malattia rara;
- 3) definire almeno una volta all'anno il piano terapeutico assistenziale personalizzato;
- 4) effettuare la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione;
- 5) mantenere e garantire i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita del paziente;
- 6) collaborare con il Centro di coordinamento regionale.

Tutte le U.O. che intervengono nel percorso di assistenza e cura rappresentano i nodi della rete per le malattie rare e hanno il compito di permettere al paziente, indipendentemente dalla sua scelta del centro di riferimento attivo nella Regione o al di fuori di essa, di essere seguito secondo le migliori pratiche.

La struttura della rete, ridefinita secondo le indicazioni dell'Accordo, è funzionale a favorire percorsi che garantiscano al paziente uniformità di risposte e delineare le strategie generali e specifiche per la realizzazione di obiettivi in linea con quelli del Piano nazionale per le malattie rare.

Alla luce di quanto finora premesso, l'Assessore rappresenta che le Aziende sanitarie hanno trasmesso l'elenco delle unità operative della rete che hanno in carico pazienti.

Sulla base dell'attività svolta e delle caratteristiche delle U.O., l'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale propone di approvare l'elenco delle unità operative che costituiscono i centri di riferimento per gruppi di patologie, come riportato nell'allegato A alla presente deliberazione.

Con l'obiettivo di conciliare la necessità di una concentrazione della casistica con quella di garantire una copertura territoriale il più possibile uniforme e ampliare l'apporto di conoscenza, oltre alle U.O. riportate nell'allegato, sono da considerare unità operative del centro di riferimento per il trattamento della specifica patologia anche le altre U.O. che hanno in carico il paziente affetto dalla malattia rara.



Al fine di perseguire l'ottimale livello di assistenza, la rete deve dotarsi di un sistema regolamentale e comportamentale, che preveda che tutti i punti di accesso al quale si rivolge il paziente attivino un percorso assistenziale, con la presa in carico da parte del centro di riferimento. L'attivazione dei centri di riferimento e dei collegamenti fra i nodi della rete, nonché la definizione del piano terapeutico assistenziale personalizzato per tutti i pazienti, richiede una fase di transizione e un impegno organizzativo, che potrebbe avere necessità di risorse e strumenti che permettono la condivisione dell'informazione sul paziente, non ancora esaustivamente disponibili. Per poter garantire ai pazienti, che necessitano di assistenza per la patologia rara, l'accesso ai trattamenti farmacologici e non farmacologici, secondo principi di efficacia, tempestività, equità e semplificazione dei percorsi, in una prima fase l'Assessore propone di autorizzare anche i nodi della rete, che attualmente hanno in carico i pazienti, alla prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione previo parere del Centro di coordinamento.

La Giunta regionale, udita la proposta dell'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, visto il parere favorevole di legittimità del Direttore generale della Sanità sulla proposta in esame

#### **DELIBERA**

- di approvare, per farne parte integrante e sostanziale, l'elenco dei centri regionali di riferimento per gruppo di patologia (allegato A) e l'elenco delle unità operative della rete (allegato B), nodi della rete che hanno in cura le persone e che fanno parte integrante del Centro di riferimento per il trattamento della specifica patologia del paziente in carico;
- di confermare la Clinica pediatrica e malattie rare dell'Ospedale pediatrico microcitamico "Antonio Cao" quale Centro di coordinamento regionale;
- di assegnare al Centro di coordinamento e ai centri di riferimento le funzioni riportate nel documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare", di cui all'allegato A della deliberazione della Giunta regionale n. 4/61 del 15.2.2024;
- di autorizzare alla prescrizione delle prestazioni in esenzione le unità operative di cui all'allegato B che hanno in carico i pazienti, in attesa della predisposizione dei piani terapeutici e previo parere del Centro di coordinamento regionale;
- di stabilire che ulteriori aggiornamenti dei centri e delle funzioni ad essi attribuite siano disposti dal competente Servizio dell'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, sentito



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA**  
**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

DELIBERAZIONE N. 5/40  
DEL 29.01.2025

il Centro di coordinamento regionale.

**Il Direttore Generale**

Giovanni Deiana

**La Presidente**

Alessandra Todde