



REGIONE TOSCANA  
UFFICI REGIONALI GIUNTA REGIONALE

**ESTRATTO DAL VERBALE DELLA SEDUTA DEL 10-02-2020 (punto N 28)**

Delibera N 133 del 10-02-2020

*Proponente*

STEFANIA SACCARDI  
DIREZIONE DIRITTI DI CITTADINANZA E COESIONE SOCIALE

*Publicita'/Pubblicazione Atto soggetto a pubblicazione integrale (PBURT/BD)*

*Dirigente Responsabile Maria Teresa MECHI*

*Estensore CECILIA BERNI*

*Oggetto*

Aggiornamento della Rete Regionale per le Malattie Rare secondo il modello delle reti cliniche regionali e delle reti europee per le malattie rare

*Presenti*

VINCENZO CECCARELLI	FEDERICA FRATONI	CRISTINA GRIECO
MARCO REMASCHI	STEFANIA SACCARDI	MONICA BARNI

*Assenti*

ENRICO ROSSI	VITTORIO BUGLI	STEFANO CIUOFFO
--------------	----------------	-----------------

*ALLEGATI N°2*

*ALLEGATI*

<i>Denominazione</i>	<i>Pubblicazione</i>	<i>Tipo di trasmissione</i>	<i>Riferimento</i>
A	Si	Cartaceo+Digitale	Rete regionale malattie rare
B	Si	Cartaceo+Digitale	Reti ERN per centri di coordinamento

*MOVIMENTI CONTABILI*

<i>Capitolo</i>	<i>Anno</i>	<i>Tipo Mov.</i>	<i>N. Movimento</i>	<i>Variaz.</i>	<i>Importo in Euro</i>
U-24220	2020	Prenotazione			7000,00
U-24436	2020	Prenotazione			3000,00
U-24220	2021	Prenotazione			7000,00
U-24436	2021	Prenotazione			3000,00
U-24220	2022	Prenotazione			7000,00
U-24436	2022	Prenotazione			3000,00

## LA GIUNTA REGIONALE

Visto il Piano Sanitario e Sociale Integrato Regionale 2018-2020 approvato con Deliberazione del Consiglio Regionale n. 73/2019 che al paragrafo dedicato all'Obiettivo 4 "Vivere la cronicità" ribadisce che "le malattie rare necessitano di un approccio di rete all'integrazione socio-sanitaria, che valorizzi i ruoli di centri esperti e le specifiche di percorsi all'interno di una mappatura di strutture non solo a livello regionale, ma anche nazionale ed internazionale."

Considerato che il sopracitato PSSIR al medesimo paragrafo precisa inoltre che "il Coordinamento regionale delle malattie rare avvalendosi anche del Registro Toscano Malattie Rare ha negli anni promosso sinergie di rete e la Toscana è la regione che attualmente ha più centri partecipanti alle reti europee di centri esperti per le malattie rare (European Reference Networks on Rare Diseases): i prossimi anni saranno perciò dedicati allo sviluppo di una rete finalizzata a promuovere maggiormente il ruolo dei centri esperti e l'offerta di percorsi integrati."

Vista la Legge Regionale 24 febbraio 2005 n.40 "Disciplina del servizio sanitario regionale" e successive modifiche ed integrazioni e, in particolare, l'art.4 che afferma che i servizi sanitari territoriali della zona-distretto e quelli ospedalieri in rete sono organizzati allo scopo di garantire all'assistito la fruizione di un percorso assistenziale appropriato, tempestivamente corrispondente al bisogno accertato, secondo i principi della qualificazione delle prestazioni erogate e della compatibilità con le risorse disponibili

Visto il DM n. 279/2001 avente ad oggetto "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;

Vista la DGR n. 794/2001 con la quale è stato approvato il protocollo di intesa tra Regione Toscana e Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare al fine di iniziare un confronto sistematico per avviare iniziative tese a:

- realizzare a livello regionale un mappatura delle malattie rare;
- individuare per ogni patologia rara idonei percorsi diagnostici e terapeutici;
- costituire a livello regionale una rete integrata fra ospedali e fra ospedali e territorio per l'informazione, la formazione, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- individuare, per ogni malattia rara, eventuali specifiche esigenze diagnostiche e terapeutiche al fine di consentire alla Regione Toscana ed alle Aziende Sanitarie di mettere in atto appropriati interventi.

Viste le DGR n. 570/2004 e n. 1017/2004, con le quali la Regione Toscana ha assunto il proprio impegno nel settore delle malattie rare in ottemperanza al DM sopra citato ed ha provveduto ad istituire la rete regionale individuando i presidi di riferimento per le malattie rare e le strutture di coordinamento;

Vista la DGR n. 90/2009 con la quale si è ritenuto di:

- ampliare il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla DGR n. 1017/2004, già previste nel DM n. 279/2001, sulla base dell'elenco riportato nell'allegato A della stessa DGR n. 90/2009;
- individuare, per ognuna delle patologie di cui al sopra citato allegato A della DGR n. 90/2009, la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

- aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla DGR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;

Considerato il decreto dirigenziale n. 1689/2009 che riconosce al gruppo di Coordinamento regionale Malattie Rare composto dai responsabili delle strutture di coordinamento, dal responsabile della gestione del Registro Toscano Malattie Rare, dal presidente del Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e da un rappresentante del Consiglio Sanitario Regionale, i seguenti compiti:

- definizione di percorsi diagnostico-terapeutici per i soggetti affetti da malattie rare e per le loro famiglie;
- garanzia della rispondenza dei percorsi clinico/diagnostici ai requisiti identificati anche a livello nazionale ed internazionale per specifiche patologie rare;
- garanzia della omogeneità operativa offerta nelle tre Aree Vaste attraverso la definizione delle strutture della rete regionale e dei relativi collegamenti operativi nonché delle modalità di coordinamento, aggiornamento e monitoraggio della rete stessa;
- supporto alla definizione dei livelli essenziali di assistenza in raccordo con il Piano Sanitario Nazionale e Regionale;
- supporto alla definizione di progetti di ricerca in ambito regionale, nazionale ed internazionale;
- definizione di percorsi formativi, informativi e di aggiornamento professionale;

Vista la Direttiva 2011/24/EU del Parlamento Europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011, concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, che contiene specifiche disposizioni volte a favorire attivamente la cooperazione tra gli Stati per quanto riguarda la diagnosi e la cura delle MR;

Viste:

- le “Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)” del 24 ottobre 2011;
- le “Recommendations on Rare diseases European Reference Networks (RD ERNS) European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)” del 31 gennaio 2013;
- il Decreto Legislativo 4 marzo 2014, n. 38, con il quale è stata recepita la Direttiva 2011/24/EU in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, sono stati stabiliti gli ambiti di applicazione della stessa Direttiva ed istituito il punto di contatto nazionale;
- la Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE), relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea;
- la Decisione di esecuzione della Commissione (2014/287/UE), che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti;

Vista la DGR n. 665/2015 con la quale è stato recepito il Piano Nazionale Malattie Rare di cui all'Accordo del 16 ottobre 2014 tra il Governo le Regioni e le Province autonome (Rep. atti n. 140/CSR) e con la quale si rinvia a successivi atti della competente Direzione regionale per dare seguito all'attuazione dell'Accordo sopra citato;

Considerato che il PNMR sopra citato raccomanda inoltre quanto segue:

- perseguire l'identificazione delle strutture/presidi della rete delle MR utilizzando criteri oggettivi e per quanto possibile comuni e condivisi, nel rispetto dei requisiti previsti dalle raccomandazioni europee. Tali presidi dovranno avere ampio bacino d'utenza, volumi di attività significativi e performance appropriate, sviluppare la ricerca clinica, avere legami formali con la restante rete territoriale e mantenere memoria della storia clinica del paziente anche nel passaggio tra l'età

pediatrica e l'età adulta. Essi dovranno svolgere i compiti previsti per i Centri di *expertise* europei potendosi così candidare a far parte delle *ERNs*.

- sviluppare programmi assistenziali in grado di garantire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta. A tale scopo, le Regioni dovranno individuare le modalità appropriate per assicurare lo scambio di informazioni e la condivisione di protocolli clinici e assistenziali tra le strutture pediatriche e le strutture per adulti, per accompagnare i pazienti riducendo il loro disagio; rafforzare ulteriormente gli strumenti di coordinamento e di integrazione delle azioni già previste dagli Accordi tra lo Stato e le Regioni, in un'ottica sovra-regionale, per minimizzare le differenze nell'offerta dei servizi e nella loro accessibilità tra le diverse Regioni e, soprattutto, per consentire ai pazienti di essere correttamente indirizzati verso le strutture competenti;
- incentivare il lavoro in rete tra le strutture che condividano logiche, prospettive e conoscenze.

Vista la DGR n. 16/2016 con la quale si è provveduto a:

- prevedere l'istituzione di Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) nella funzione di "centri di expertise" per i gruppi di patologie al fine di assicurare la presa in carico del paziente ed il completamento dell'iter diagnostico e terapeutico;

Vista la DGR n. 176/2017 che:

- ridefinisce le modalità di aggiornamento della rete e di rilascio della modulistica dedicata alla certificazione diagnostica necessaria per il rilascio dell'attestato di esenzione per malattia rara nonché dedicata alla redazione del piano terapeutico;
- garantisce il continuo aggiornamento della rete dei presidi e dei loro ruoli nei percorsi assistenziali per le malattie rare direttamente nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR) da parte dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) e, nelle more della loro costituzione, da parte delle strutture del gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare";
- revoca l'allegato B e C della sopracitata DGR n. 16/2016;
- rimanda a successivi atti:
  - l'aggiornamento delle modalità di costituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) di cui alla sopracitata DGR n. 16/2016 per garantire un processo di selezione e istruttoria tecnica sulle competenze specialistiche e delle attività scientifiche e di ricerca, dei volumi assistenziali e dei requisiti organizzativi;
  - l'istituzione di un organismo con funzione di coordinamento dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) di cui alla sopracitata DGR n. 16/2016 e successive modifiche e integrazioni;
- stabilisce che fino alla costituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) la funzione di coordinamento della rete toscana dei presidi per le malattie rare continui ad essere assolta dal gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare";

Vista la DGR n. 692/2017 che ha approvato disposizioni attuative del DPCM 12.1.2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo n. 502/1992) in merito alle malattie rare e relative esenzioni;

Ritenuto opportuno, in linea con quanto previsto dalle sopra citate Delibere n. 16/2016 e n. 176/2017, potenziare ulteriormente il modello di rete regionale, fondato fino ad oggi su un coordinamento tecnico-scientifico, attraverso l'introduzione di una organizzazione caratterizzata da:

- insieme definito di articolazioni, legate fra di loro da connessioni strutturate, che concorrono alla erogazione delle risposte per gli specifici target di patologie rare;
- progressiva riconfigurazione dell'offerta che, attraverso una maggiore concentrazione della casistica, favorisca la massima specializzazione delle équipes specialistiche;
- mantenimento dell'accessibilità alle prestazioni territoriali all'interno di percorsi coordinati;

Considerata la DGR n. 910 del 6 agosto 2018 avente per oggetto "Costituzione della rete regionale di ascolto, informazione e orientamento dei cittadini sui percorsi socio-sanitari" precisando che la suddetta rete denominata CARE, svolge la sua funzione anche attraverso il Centro di ascolto Malattie Rare che da anni, in collaborazione con la Rete regionale Malattie Rare, si occupa di fornire sostegno a malati di patologie rare e alle loro famiglie, informazioni sui servizi di diagnosi e cura della rete regionale per le malattie rare, sulle Reti di Riferimento Europee (ERN), sulle tutele in ambito sanitario dei malati di patologia rara, sulla fornitura di farmaci e ausili, sulle associazioni di riferimento;

Vista la DGR n. 958/2018 che approva l'allegato A contenente le "Linee di indirizzo per le reti cliniche regionali" e attiva specifiche azioni al fine di favorire l'implementazione delle reti cliniche regionali oltre ad impegnare le Aziende sanitarie e gli altri Enti del SSR, a seguito degli atti regionali di istituzione delle specifiche reti, a recepire con proprio atto gli indirizzi contemplati nelle intervenute disposizioni programmatiche regionali e a garantirne la piena attuazione;

Considerato che il nuovo modello di rete clinica regionale prevede non solo l'individuazione dei diversi servizi che ne fanno parte, ma anche la definizione di relazioni strutturate tra i diversi erogatori attraverso un sistema di governance della rete a supporto della collaborazione interorganizzativa, superando le modalità di interazione informali tramite le sole relazioni interpersonali tra operatori sanitari;

Ritenuto che le reti cliniche, come evidenziato dalla letteratura, siano funzionali al miglioramento dell'efficacia e dell'efficienza del sistema poiché consentono, tra l'altro, la differenziazione dei contributi professionali, l'utilizzo più efficiente delle risorse, la condivisione delle migliori pratiche e una maggiore circolazione delle informazioni con conseguente accelerazione dei processi di diffusione dell'innovazione;

Considerato che nel 2017 si sono strutturate 24 ERNs, reti europee di centri di expertise, che vedono la partecipazione di oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate provenienti da oltre 300 ospedali di 26 Stati membri a seguito di una call del 2016;

Considerato che la Toscana è attualmente la Regione con il numero maggiore di centri presente nelle reti ERNs;

Ritenuto opportuno pertanto strutturare la Rete Regionale Malattie Rare secondo le linee di indirizzo per le reti cliniche regionali di cui alla DGR n. 958/2018 e tenuto conto dello sviluppo delle reti europee (ERNs) secondo quanto declinato nel documento di cui in allegato A;

Visto il documento in allegato B che riporta le reti ERNs di riferimento per la costituzione dei Centri di Coordinamento regionale della rete delle malattie rare ;

Ritenuto di approvare il documento "La Rete Regionale per le Malattie Rare in Toscana: una rete clinica aperta all'Europa" di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Ritenuto altresì di approvare il documento "Rete Regionale Malattie Rare. Reti ERNs per Centri di Coordinamento" di cui all'allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Ritenuto opportuno raccomandare che i Centri della Rete Regionale Malattie Rare operino assicurando il raccordo con la Rete Pediatrica Regionale di cui alla DGR n. 707/2016 e con l'Istituto per lo Studio, la Prevenzione e la Rete Oncologica ISPRO di cui alla L.R. n.74/2017 con riferimento alle patologie rare pediatriche ed alle patologie oncologiche rare;

Ritenuto opportuno prevedere che i Centri di coordinamento individuati nella rete delle malattie rare, assolveranno nell'ambito delle rispettive branche specialistiche e limitatamente a condizioni patologiche classificabili come malattie rare, alla funzione di Centri Regionali di riferimento per cure all'estero e presso centri privati italiani non accreditati;

Ritenuto pertanto che, per la funzione sopra citata, non si applichi alle malattie rare quanto previsto dai decreti dirigenziali n. 892/2014 e n. 2064/2014;

Ritenuto altresì di prevedere che nelle more della nomina di tali Centri, la funzione sopra descritta sarà assolta dalle attuali Strutture specialistiche di coordinamento delle rete regionale dei presidi per le malattie rare, riportate nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR);

Ritenuto di dare mandato al Settore regionale competente in materia di reti cliniche di fornire le raccomandazioni attuative del presente atto, anche al fine di consentire ai Direttori Generali delle Aziende Sanitarie toscane di formalizzare, con proprio atto congiunto, la costituzione dei Centri di Coordinamento e l'adozione degli eventuali accordi negoziali per il concorso alla realizzazione delle attività previste;

Ritenuto di dare mandato alle Aziende sanitarie di porre in essere tutte le azioni necessarie a conseguire le condizioni individuate per il funzionamento della rete regionale malattie rare, con misure di riorganizzazione tali da garantire i percorsi dedicati alle malattie rare, uniformando l'organizzazione e il funzionamento dei Centri di Coordinamento che compongono la Rete istituita con il presente provvedimento, secondo il modello descritto nell'allegato A;

Ritenuto inoltre di stimare una spesa annua pari ad Euro 10.000,00, al fine di corrispondere eventuali rimborsi per le spese sostenute dai componenti dei comitati e board scientifici e dagli esperti ad essi invitati, qualora non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR, per la partecipazione alle riunioni, nonché per la partecipazioni dei coordinatori dei suddetti comitati e board, a riunioni ed eventi di rilievo nazionale ed internazionale di interesse per la specifica funzione, se non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR;

Considerato che la copertura finanziaria per la spesa di cui sopra risulta assicurata così come di seguito specificato:

- per una somma pari a Euro 7.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24220 (tipo stanziamento puro) "Acquisto di servizi in campo sanitario" per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022 e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;
- per una somma pari a Euro 3.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24436 (tipo stanziamento puro) "Partecipazione a manifestazioni e convegni" per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022, e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;

Visto il Bilancio di previsione pluriennale 2020-2022, approvato con L.R. 81 del 23 dicembre 2019;

Vista la D.G.R. n. 1 del 7/01/2020, "Approvazione del Documento Tecnico di Accompagnamento al Bilancio di Previsione 2020-2022 e del Bilancio Finanziario Gestionale 2020-2022";

A voti unanimi,

#### DELIBERA

1.di approvare il documento "La Rete Regionale per le Malattie Rare in Toscana: una rete clinica aperta all'Europa" di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto al fine di strutturare la Rete Regionale Malattie Rare secondo le linee di indirizzo per le reti cliniche regionali di cui alla DGR n. 958/2018 e tenuto conto dello sviluppo delle reti europee (ERNs)

2.di approvare il documento “Rete Regionale malattie Rare. Reti ERNs per Centri di Coordinamento” di cui all'allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto, che riporta le reti ERNs di riferimento per la costituzione dei Centri di Coordinamento regionale;

3.di raccomandare che i Centri della Rete Regionale Malattie Rare operino assicurando il raccordo con la Rete Pediatrica Regionale di cui alla DGR n. 707/2016 e con l'Istituto per lo Studio, la Prevenzione e la Rete Oncologica ISPRO, di cui alla L.R. n.74/2017, con riferimento alle patologie rare pediatriche e sulle patologie oncologiche rare;

4.di prevedere che i Centri di coordinamento individuati nella rete delle malattie rare, assolveranno nell'ambito delle rispettive branche specialistiche e limitatamente a condizioni patologiche classificabili come malattie rare, alla funzione di Centri Regionali di riferimento per cure all'estero e presso centri privati italiani non accreditati;

5.di specificare che, per la funzione sopra citata, non si applichi alle malattie rare quanto previsto dai decreti dirigenziali n. 892/2014 e n. 2064/2014;

6.di prevedere inoltre che nelle more della nomina dei Centri di Coordinamento, la funzione sopra descritta sarà assolta dalle attuali Strutture specialistiche di coordinamento delle rete regionale dei presidi per le malattie rare, riportate nel data-base del Registro Toscano delle Malattie Rare (RTMR);

7.di dare mandato al Settore regionale competente in materia di reti cliniche di fornire le raccomandazioni attuative del presente atto, anche al fine di consentire ai Direttori Generali delle Aziende Sanitarie toscane di formalizzare, con proprio atto congiunto, la costituzione dei Centri di Coordinamento e l'adozione degli eventuali accordi negoziali per il concorso alla realizzazione delle attività previste.

8.di dare mandato alle Aziende Sanitarie di porre in essere tutte le azioni necessarie a conseguire le condizioni individuate per il funzionamento della rete regionale malattie rare, con misure di riorganizzazione tali da garantire i percorsi dedicati alle malattie rare uniformando l'organizzazione e il funzionamento dei Centri di Coordinamento che compongono la Rete istituita con il presente provvedimento, secondo il modello descritto nell'allegato A;

9.di stimare una spesa annua pari ad Euro 10.000,00, al fine di corrispondere eventuali rimborsi per le spese sostenute dai componenti dei comitati e board scientifici e dagli esperti ad essi invitati, qualora non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR, per la partecipazione alle riunioni, nonché per la partecipazioni dei coordinatori dei suddetti comitati e board, a riunioni ed eventi di rilievo nazionale ed internazionale di interesse per la specifica funzione, se non dipendenti della Regione e degli Enti del SSR;

10.di dare atto che la copertura finanziaria per la spesa di cui sopra risulta assicurata così come di seguito specificato:

- per una somma pari a Euro 7.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24220 (tipo stanziamento puro) “Acquisto di servizi in campo sanitario” per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022 e suoi corrispondenti negli esercizi successivi;
- per una somma pari a Euro 3.000,00 nell'ambito degli stanziamenti del capitolo 24436 (tipo stanziamento puro) “Partecipazione a manifestazioni e convegni” per ciascuna annualità 2020, 2021 e 2022 del bilancio di previsione 2020/2022, e suoi corrispondenti negli esercizi successivi.



Il presente atto è pubblicato integralmente sul BURT ai sensi degli articoli 4, 5 e 5 bis della L.R. 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'art.18 della L.R. 23/2007.

SEGRETERIA DELLA GIUNTA  
IL DIRETTORE GENERALE  
ANTONIO DAVIDE BARRETTA

Il Dirigente Responsabile  
MARIA TERESA MECHI

Il Direttore  
CARLO RINALDO TOMASSINI