



Giunta Regionale della Campania

DECRETO DIRIGENZIALE

DIRETTORE GENERALE/
DIRIGENTE UFFICIO/STRUTTURA

Avv. Postiglione Antonio

DIRIGENTE UNITA' OPERATIVA DIR. / DIRIGENTE
STAFF

Dott. Buono Pietro

DECRETO N°	DEL	DIREZ. GENERALE / UFFICIO / STRUTT.	UOD / STAFF
602	20/09/2023	4	0

Oggetto:

Adozione Linee di Indirizzo Regionali per l'utilizzo di Kit Diagnostici "Dried Blood Spot Kit" (DBS KIT) di screening di malattie da accumulo lisosomiale su soggetti giovani ed adulti.

	Data registrazione	
	Data comunicazione al Presidente o Assessore al ramo	
	Data dell'invio al B.U.R.C.	
	Data invio alla Dir. Generale per le Risorse Finanziarie (Entrate e Bilancio)	
	Data invio alla Dir. Generale per le Risorse Strumentali (Sist. Informativi)	

PREMESSO:

- a) che con DM 18 maggio 2001, n° 279 il Ministero della Salute ha approvato il “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”;
- b) che il citato DM n° 279/01 all’art. 2, comma 1 prevede:
 - l’istituzione di una Rete nazionale mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia delle malattie rare, promuovere l’informazione e la formazione, ridurre l’onere che grava sui malati e sulle famiglie.
 - che tale Rete sia costituita da Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni per erogare prestazioni diagnostiche e terapeutiche.
 - che i Presidi Regionali della Rete per le malattie rare devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l’emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico molecolare;
- a) che la Giunta Regionale con D.G.R. n. 190 del 24/5/2011 ha approvato l’istituzione di un Gruppo Tecnico di Lavoro costituito da esperti in Malattie Rare con il compito di individuare sul territorio regionale i Presidi di Riferimento specifici per le malattie o per gruppi di malattie rare sulla base dei criteri proposti dal Ministero e di definire e organizzare il flusso informativo per il Registro Nazionale delle Malattie Rare;
- c) che con DCA n. 34 del 18/5/2016 è stato Recepito l’Accordo Stato Regioni del 16 ottobre 2014 relativo al “Piano Nazionale per le Malattie Rare”;
- d) con il DCA n. 48/2017 è stato approvato il Piano Regionale per le Malattie Rare ed il Documento Percorso Diagnostico Assistenziale generale comune a tutte le patologie rare (All.1);

PRESO ATTO che

- a) le malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono un ampio ed eterogeneo gruppo di errori congeniti del metabolismo, caratterizzate da disfunzione di proteine lisosomiali nella maggior parte dei casi di natura enzimatica (1). Tali deficit si traducono in una ridotta o assente degradazione di substrati che si accumulano quindi all’interno del lisosoma. Le manifestazioni cliniche di queste malattie sono in generale multisistemiche, con coinvolgimento di organi parenchimali, ossa, muscolo, sistema nervoso, e progressive, con un quadro clinico spesso associato a grave disabilità, o *ad exitus* precoce in relazione al tipo di proteina lisosomiale difettosa e all’attività enzimatica residua.
- a) si è verificata un’offerta da parte di aziende farmaceutiche alle aziende sanitarie locali di adottare KIT DIAGNOSTICI “Dried Blood SPOT kit” (DBS KIT) di screening di malattie da accumulo lisosomiale su soggetti adulti. Tuttavia, i risultati dei test non possono essere considerati una certificazione di diagnosi, che, di fatto, può essere prodotta, dopo accurato iter diagnostico, da medici certificatori esperti afferenti ai presidi della rete regionale;
- b) con il successivo DCA n.61/2018 è stato approvato il Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Raro (All.1);
- c) lo stesso DCA n.48/2017 e ss.mm.ii, ha stabilito che il Gruppo Tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania, in accordo con il Centro di Coordinamento Regionale e la Direzione Generale Tutela della Salute, potesse proporre prioritariamente nuovi modelli assistenziali intra e interaziendali;
- d) il DCA n. 48/2017 e ss.mm.ii. ha, altresì, disposto che sarebbero stati identificati gruppi di lavoro, per definire protocolli condivisi relativamente ai percorsi diagnostico terapeutici assistenziali per le malattie rare, costituiti da personale operante presso il Centro di Coordinamento Regionale, personale operante presso i presidi della rete regionale coinvolti nell’assistenza alla specifica malattia, da operatori delle aziende sanitarie locali, sia presso gli ospedali che nei distretti, e da una rappresentanza di pediatri di famiglia, medici di medicina generale e di associazioni di malati rari specifiche per la patologia in esame;

CONSIDERATO che

- a) il Gruppo Tecnico di Esperti nella Prevenzione di Malattie Rare della Regione Campania, con il Centro di Coordinamento Regionale e la Direzione Generale Tutela della Salute, ha ritenuto di procedere alla elaborazione delle “Linee di Indirizzo Regionali per l’utilizzo di Kit Diagnostici “Dried Blood Spot Kit” (DBS KIT) di Screening di Malattie da Accumulo Lisosomiale su soggetti giovani ed adulti” in Regione Campania;

b) nella seduta del Gruppo di Esperti dell'11 gennaio 2023 è stato dato mandato al Tavolo Tecnico della Prevenzione di lavorare alla stesura delle documento *“Linee di Indirizzo Regionali per l'utilizzo di Kit Diagnostici “Dried Blood Spot Kit” (DBS KIT) di Screening di Malattie da Accumulo Lisosomiale su soggetti giovani ed adulti”* ha partecipato il Tavolo Tecnico della Prevenzione, istituito con nota regionale prot. n. 445525 del 8/9/2021;

a) il documento è stato condiviso con la Commissione Regionale di Esperti in Malattie Rare e approvato nella seduta del 10 luglio 2023;

RITENUTO, pertanto, di dover procedere all'adozione delle *“Linee di Indirizzo Regionali per l'utilizzo di Kit Diagnostici “Dried Blood Spot Kit” (DBS KIT) di Screening di Malattie da Accumulo Lisosomiale su soggetti giovani ed adulti”* approvate nella seduta del 10 luglio 2023 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare e che allegato al presente Decreto (ALLEGATO A) ne forma parte sostanziale ed integrante;

VISTO

- il DM 18 maggio 2001, n° 279 *“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”*;
- il DPCM 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”*;
- il DCA n. 34 del 18/5/2016;
- il DCA n. 48 del 27/10/2017;
- il DCA n.61 del 5/7/2018;
- il DCA n.32 del 25/3/2019;
- il DD n. 31 del 10/2/2020;
- le Linee di Indirizzo Regionali per l'utilizzo di Kit Diagnostici *“Dried Blood Spot Kit” (DBS KIT) di Screening di Malattie da Accumulo Lisosomiale su soggetti giovani ed adulti* approvate nella seduta del 10 luglio 2023 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare;

Alla stregua dell'istruttoria compiuta dal responsabile del procedimento e delle risultanze e degli atti tutti richiamati nelle premesse, costituenti istruttoria a tutti gli effetti di legge, nonché dell'espressa dichiarazione di regolarità della stessa resa dal Dirigente dello Staff Tecnico-Operativo

per quanto sopra esposto in premessa e che qui si intende integralmente riportato:

DECRETA

per tutto quanto espresso in premessa che qui si intende integralmente riportato:

1. di adottare il documento *“Linee di Indirizzo Regionali per l'utilizzo di Kit Diagnostici “Dried Blood Spot Kit” (DBS KIT) di Screening di Malattie da Accumulo Lisosomiale su soggetti giovani ed adulti”* approvato nella seduta del 10 luglio 2023 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare e che allegato al presente Decreto (ALLEGATO A) ne forma parte sostanziale ed integrante;
2. di dare mandato, in accordo con la Direzione Generale Tutela della Salute, al Centro di Coordinamento Regionale ed ai referenti del Gruppo Tecnico di Esperti nella Prevenzione di Malattie Rare di informare, formare e cooperare con i referenti aziendali e le direzioni aziendali competenti sulla corretta interpretazione del percorso di sospetto precoce e screening per malattie lisosomiali
3. di dare mandato, in accordo con la Direzione Generale Tutela della Salute, al Centro di Coordinamento Regionale ed ai referenti del Gruppo Tecnico di Esperti nella Prevenzione di Malattie Rare di monitorare il percorso dello screening, in cooperazione con i referenti aziendali e le direzioni aziendali competenti
4. di inviare il presente decreto a tutte le Aziende Sanitarie della Regione Campania, ai Presidi di riferimento Regionale delle Malattie Rare, nonché al BURC e alla Casa di Vetro per tutti gli adempimenti in materia di pubblicità e trasparenza.

Avv. Antonio Postiglione