

# MINISTERO DELLA SALUTE

DECRETO 31 maggio 2023

Istituzione della «Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie». (23A05064)

(GU n.214 del 13-9-2023)

## IL SOTTOSEGRETARIO DI STATO

Visto il decreto del Presidente della Repubblica 31 ottobre 2022, con il quale l'on. Marcello Gemmato e' stato nominato Sottosegretario di Stato per la salute;

Visto il decreto del Ministro della salute 3 febbraio 2023, recante «Deleghe di attribuzioni al Sottosegretario di Stato on. Marcello Gemmato»;

Visto il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, e successive modificazioni, recante «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124»;

Visti in particolare gli articoli 2, 3 e 4 del succitato decreto relativi, rispettivamente, all'istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, all'istituzione del Registro nazionale, dei registri interregionali, regionali e territoriali delle malattie rare e all'individuazione delle malattie rare che danno diritto a specifica tutela, tra le quali sono incluse la talassemia e le emoglobinopatie;

Vista la legge 21 ottobre 2005, n. 219 recante «Nuova disciplina delle attivita' trasfusionali e della produzione nazionale degli emoderivati»;

Visto l'Accordo sancito in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano del 10 maggio 2007, (Rep. atti 103/CSR), relativo al «Riconoscimento dei centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di presidi assistenziali sovraregionali a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali e interregionali delle malattie rare», che definisce il ruolo e i compiti dei centri di coordinamento regionali per le malattie rare, tra cui quelli di garantire il funzionamento delle reti di assistenza per i malati rari e costituire il punto di raccolta delle informazioni provenienti dai centri di riferimento per malattie rare per supportare l'assistenza al malato e gli atti di programmazione regionale, nonche' i contenuti del flusso informativo che a partire dai registri regionali va ad alimentare il Registro nazionale malattie rare;

Visto il decreto del Ministro della salute del 15 aprile 2008 recante «Individuazione dei centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza»;

Vista la direttiva n. 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera e, in particolare, gli articoli 12 e 13, nei quali si stabilisce l'attivazione di reti di riferimento europee (ERN) per malattie rare;

Visto il decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38 recante «Attuazione della direttiva n. 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonche' della direttiva n. 2012/52/UE, comportante

misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro»;

Vista la decisione di esecuzione della Commissione del 10 marzo 2014 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 (2014/287/UE);

Vista la decisione delegata della Commissione del 10 marzo 2014 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 (2014/286/UE);

Visto l'Accordo sancito in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano in data 16 ottobre 2014 sul documento «Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)» (Rep. atti n. 140/CSR);

Visto il decreto ministeriale 2 aprile 2015, n. 70, «Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera» che al paragrafo 8.1.1 dell'allegato 1 riporta, tra le reti ospedaliere per patologia, la rete per le malattie rare e dispone che «Per la definizione delle reti le regioni adottano specifiche disposizioni tenendo conto delle linee guida organizzative e delle raccomandazioni già contenute negli appositi Accordi sanciti in sede di Conferenza Stato-regioni sulle rispettive materie. Relativamente alle reti sopra elencate, per le quali non siano disponibili linee guida e raccomandazioni, è istituito uno specifico tavolo tecnico presso Age.nas composto da rappresentanti del Ministero della salute, di Age.nas, regioni e province autonome, con il compito di definire entro un anno dalla data di approvazione del presente decreto le relative linee guida e raccomandazioni, nonché di aggiornare quelle già esistenti, da sancire tramite Accordi in sede di Conferenza Stato-regioni»;

Vista la decisione del Board of member States del 15 dicembre 2016 che approva l'attivazione del sistema di riferimento europeo per le malattie rare, organizzato per aree tematiche raggruppate in 24 ERN, tra cui la rete Blood-Net dedicata alle malattie del sangue comprendente patologie emato-oncologiche, anemie rare ed emoglobinopatie e difetti della coagulazione. Tale rete comprende anche i centri selezionati a livello europeo dedicati alle emoglobinopatie tra cui le talassemie;

Visto il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 «Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502» che ridefinisce e aggiorna gli elenchi delle malattie rare, e introduce tra gli adempimenti LEA sottoposti a monitoraggio il flusso informativo, i cui contenuti sono analiticamente descritti nel già citato Accordo Stato-regioni del 10 maggio 2007, tra registri regionali e Registro nazionale malattie rare presso l'ISS;

Visto il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017 «Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalità, di tumori e di altre patologie» che nell'elenco A2) Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale prevede l'istituzione del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie presso il Centro nazionale sangue e dei relativi registri regionali presso i centri di coordinamento regionali;

Vista la legge 27 dicembre 2017, n. 205 «Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2018 e bilancio pluriennale per il triennio 2018-2020» che prevede, all'art. 1, comma 437, che il Ministero della salute istituisca la Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie, di cui fanno parte i centri di cura e le reti regionali già esistenti, ed adotti linee guida specifiche per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza;

Visto l'art. 5, commi 1 e 3 della legge 8 marzo 2017, n. 24 recante «Disposizioni in materia di sicurezza delle cure e della persona assistita, nonché in materia di responsabilità professionale degli esercenti le professioni sanitarie»;

Visto il decreto ministeriale 27 febbraio 2018, recante

«Istituzione del Sistema nazionale linee guida (SNLG)», pubblicato nella Gazzetta Ufficiale, Serie generale n. 66 del 20 marzo 2018;

Vista la decisione di esecuzione (UE) n. 2019/1269 della Commissione del 26 luglio 2019 che modifica la decisione di esecuzione n. 2014/287/UE della Commissione 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 legge 10 novembre 2021, n. 175 recante «Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani», la quale stabilisce che le reti regionali e interregionali costituiscono la rete nazionale per le malattie rare e che i centri di coordinamento regionali, i centri di riferimento e i centri di eccellenza, in quanto inseriti nelle ERN, sono gli elementi essenziali di tali reti;

Visto il decreto del direttore generale della programmazione sanitaria del Ministero della salute del 20 dicembre 2022 recante l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare;

Preso atto che nella seduta del Comitato nazionale per le malattie rare del 22 febbraio 2022 e' stata approvata la proposta del nuovo Piano nazionale delle malattie rare e l'allegato documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare;

Considerato che il trattamento della talassemia e delle emoglobinopatie richiede un approccio multidisciplinare e la definizione di linee guida specifiche e condivise, che offrano il contenuto culturale su cui disegnare i percorsi di presa in carico del malato e orientare e facilitare le decisioni dei professionisti che si occupano della presa in carico della persona con talassemia ed emoglobinopatie;

Ritenuto necessario garantire accessibilita' e affidabilita' dei servizi dedicati ai malati di talassemia ed emoglobinopatie a cui le persone con talassemia ed emoglobinopatie possano comunque rivolgersi per specifiche problematiche e in particolari fasi della loro storia di malattia e di persona;

Ritenuto di dover assicurare l'implementazione e la sistematica alimentazione del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie previsto presso il Centro nazionale sangue con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017 recante «Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalita', di tumori e di altre patologie» nell'elenco A2) registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale;

Sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano nella seduta del 10 maggio 2023 (Rep. atti n. 102/CSR);

Decreta:

Art. 1

Rete nazionale

1. Ai sensi dell'art. 1, comma 437 della legge 27 dicembre 2017, n. 205, e' istituita la Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie, di cui fanno parte i centri di cura e le reti regionali gia' esistenti.

La Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie e' identificata e organizzata come rete specifica di patologia nell'ambito della piu' ampia Rete nazionale delle malattie rare, secondo le modalita' previste dal decreto ministeriale 2 aprile 2015, n. 70 e sulla base di specifiche linee guida organizzative e raccomandazioni definite dal Tavolo di lavoro di cui al successivo art. 2, da sancire tramite Accordo in sede di Conferenza Stato-regioni entro sei mesi dalla approvazione del presente decreto. Per la definizione delle citate linee guida organizzative e raccomandazioni si fa riferimento anche alle disposizioni contenute nella legge 10 novembre 2021, n. 175 e nella legge 21 ottobre 2005, n. 219, in quanto applicabili.

2. Le regioni, nell'ambito della propria autonomia organizzativa e

in considerazione delle peculiari caratteristiche epidemiologiche ed esigenze assistenziali, organizzano le Reti regionali della talassemia e delle emoglobinopatie, secondo il modello di seguito riportato:

centri di riferimento per le talassemie e le emoglobinopatie, che assumono il ruolo di hub delle reti regionali della talassemia e delle emoglobinopatie e sono identificati come centri di riferimento delle malattie rare per specifiche patologie;

centri ospedalieri e territoriali spoke che hanno il compito di collaborare con i centri di riferimento nella presa in carico e nella gestione diagnostico-terapeutica della persona con talassemia ed emoglobinopatia;

centri di eccellenza per la talassemia e per le emoglobinopatie riconosciuti all'interno delle specifiche Reti di riferimento europee per le malattie rare (ERN - EuroBloodNet).

L'identificazione dei centri hub deve corrispondere alla evidenza di specifici livelli di attivita' e oggettive caratteristiche strutturali e di funzionamento in conformita' ai criteri definiti con l'Accordo di cui al precedente comma 1.

I percorsi che collegano i centri appartenenti alle reti regionali della talassemia e delle emoglobinopatie devono essere chiaramente definiti e contestualizzati in base alle differenti organizzazioni socio-sanitarie attive nelle diverse regioni.

Alle reti di cui al presente comma appartengono anche i centri di riferimento con maggiore competenza, esperienza, disponibilita' di facilities diagnostiche e terapeutiche e capacita' di innovazione e ricerca che, sulla base dei criteri definiti dalla Commissione europea, sono stati ammessi come Health care provider all'interno della ERN Blood-Net e quindi assumono il ruolo di centri di eccellenza per la talassemia e per le emoglobinopatie, come previsto dalla legge n. 175 del 2021.

Le Reti regionali della talassemia e delle emoglobinopatie, essendo identificate nell'ambito della piu' ampia rete per le malattie rare, si integreranno con le altre reti specifiche operanti nello stesso ambito assistenziale (ad es. reti per la riabilitazione, i trapianti, le malattie endocrine, le cardiologiche e respiratorie, urgenza-emergenza, etc.).

L'organizzazione delle reti regionali e' finalizzata a garantire attivita' di prevenzione, diagnosi, cura e ricerca per le talassemie e le emoglobinopatie. Comprende al proprio interno diversi setting assistenziali e diverse competenze specialistiche, in modo da essere capace di affrontare le problematiche connesse con la patologia nelle varie fasi di vita e nei vari contesti in cui la persona viene a interagire (famiglia, pari, strutture educative, lavoro, etc.).

3. In fase di prima applicazione la rete nazionale delle talassemie e delle emoglobinopatie e' costituita dai centri di cura per le anemie ereditarie e dalle reti regionali gia' esistenti.

Le regioni e le province autonome comunicano al Ministero della salute entro sessanta giorni dall'entrata in vigore del presente decreto l'elenco dei centri di riferimento e degli eventuali centri di eccellenza per la cura dei pazienti affetti da talassemia ed emoglobinopatie, nonche' l'organizzazione della rete regionale gia' esistente.

4. Le regioni e le province autonome provvedono all'aggiornamento dei centri di riferimento di cui al precedente comma 3, tenendo conto dei criteri definiti con l'Accordo sancito in sede di Conferenza Stato-regioni di cui al comma 1 del presente articolo. I centri cosi' aggiornati e rispondenti ai criteri condivisi, faranno parte integrante delle reti per le malattie rare.

5. Le regioni e le province autonome individuano altresì nel coordinamento regionale-interregionale o provinciale delle malattie rare la struttura deputata a promuovere, garantire e monitorare i percorsi assistenziali per le persone con talassemia ed emoglobinopatie tramite i collegamenti tra centri di riferimento hub e le strutture territoriali e ospedaliere (spoke) coinvolte nella presa in carico dei pazienti, al fine di garantire la continuita' assistenziale.

All'interno di questi percorsi organizzativi, ciascun paziente emoglobinopatico e talassemico sara' seguito nei luoghi e nei servizi

appropriati per rispondere ai suoi bisogni assistenziali, variabili da paziente a paziente e soggetti a evoluzione nel tempo nello stesso paziente.

A tal fine esse potranno avvalersi del monitoraggio definito all'interno dei sistemi informativi o registri regionali di cui al successivo art. 4.

## Art. 2

### Tavolo di lavoro permanente a supporto della Rete nazionale

1. E' istituito presso il Ministero della salute un Tavolo di lavoro permanente, costituito da rappresentanti del Ministero della salute, Istituto superiore di sanita' (Centro nazionale malattie rare e Centro nazionale sangue), Agenas, AIFA ed esperti in emoglobinopatie e talassemie designati da ciascuna delle regioni e PP.AA. Sono inoltre componenti del Tavolo i rappresentanti delle societa' scientifiche e associazioni di volontariato maggiormente rappresentative in materia a livello nazionale. Ferme restando le disposizioni di cui al successivo comma 2, il Tavolo di lavoro permanente, su specifica indicazione del Ministero della salute, si raccorda con il Comitato nazionale malattie rare di cui alla legge n. 175 del 2021.

2. Compito principale del Tavolo di lavoro permanente e' quello di definire le linee-guida e le raccomandazioni per l'organizzazione della Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie, come rete specifica di patologia nell'ambito della piu' ampia Rete nazionale delle malattie rare, da sancire tramite l'Accordo in sede di Conferenza Stato-regioni di cui all'art. 1, comma 1 del presente decreto. Il Tavolo curera' inoltre l'aggiornamento della mappatura dei centri di riferimento e di eccellenza, il monitoraggio delle attivita' svolte e della qualita' e appropriatezza dell'assistenza erogata, anche al fine di effettuare proposte per la definizione e l'aggiornamento di indicazioni nazionali, formulate in base alle evidenze desumibili dalla letteratura scientifica e alle caratteristiche organizzative e risorse presenti nel Paese e promuovendo iniziative di diffusione delle stesse e delle informazioni raccolte.

## Art. 3

### Linee guida

I. Le linee guida di cui all'art. 1, comma 437, della legge 27 dicembre 2017, n. 205 saranno adottate con decreto del Ministro della salute entro un anno dall'entrata in vigore del presente provvedimento, tenendo conto delle indicazioni e suggerimenti emersi dai lavori del tavolo di cui all'art. 2.

## Art. 4

### Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie

I. I centri di cui all'art. 1, comma 4 assicurano, secondo le modalita' che saranno disciplinate da un apposito decreto ministeriale, la sistematica e completa alimentazione del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie previsto presso il Centro nazionale sangue dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017 recante «Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalita', di tumori e di altre patologie» nell'elenco A2) - Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale.

## Art. 5

### Supporto informatico

1. Nell'ambito del sistema informativo nazionale, il Ministero

della salute assicura il supporto tecnologico per la condivisione delle informazioni relative alle attività di cui al presente decreto.

#### Art. 6

##### Disposizioni finali

1. Per quanto non espressamente previsto dal presente decreto, alla Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie ed ai pazienti talassemici ed emoglobinopatici che ad essa afferiscono, si applicano le norme vigenti in materia di malattie rare.

Il presente decreto e' trasmesso ai competenti organi di controllo e pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica italiana.

Roma, 31 maggio 2023

Il Sottosegretario di Stato: Gemmato

Registrato alla Corte dei conti il 31 luglio 2023

Ufficio di controllo sugli atti del Ministero dell'istruzione e del merito, del Ministero dell'universita' e della ricerca, del Ministero della cultura, del Ministero della salute e del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, reg. n. 2181