



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

ASSESSORADU DE S'IGIENE E SANIDADE E DE S'ASSISTÈNTZIA SOTZIALE
ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITA' E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

L'ASSESSORE

DECRETO N. 23 DEL 02.11.2022

Oggetto: Aggiornamento componenti Comitato tecnico scientifico per le malattie rare.

- VISTO lo Statuto Regionale L. Cost. 26 febbraio 1948, n.3;
- VISTA la legge regionale 7 gennaio 1977, n. 1, "Norme sull'organizzazione amministrativa della Regione Sarda e sulle competenze della Giunta, della Presidenza e degli Assessorati regionali";
- VISTO il D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502, "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421" e successive modifiche e integrazioni;
- VISTA la Legge regionale 13 novembre 1998, n. 31 "Disciplina del personale regionale e dell'organizzazione degli uffici della Regione";
- RICHIAMATO il D.M. 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" mediante il quale è stata avviata una strategia nazionale sulle malattie rare che comprende la realizzazione di Reti regionali di monitoraggio ed assistenza dedicata ai pazienti affetti da malattia rara;
- VISTA la deliberazione della Giunta regionale n. 30/11 del 26 agosto 2003, "Individuazione della rete dei presidi regionali per le malattie rare e adempimenti regionali in attuazione del decreto ministeriale del 18 maggio 2001 n. 279";
- VISTA la deliberazione della Giunta regionale n. 26/15 del 6 maggio 2008 "Ridefinizione della rete delle malattie rare", che ha individuato il riferimento regionale presso l'Ospedale Microcitemico di Cagliari e ulteriori tre livelli assistenziali: Centri di Riferimento regionale per Patologia (CRP), Centri Assistenziali (CA), Centri Correlati (CC), ai quali sono riconosciute specifiche competenze finalizzate alla presa in carico del paziente e all'erogazione di prestazioni per il trattamento delle malattie rare;



REGIONE AUTONOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

ASSESSORADU DE S'IGIENE E SANIDADE E DE S'ASSISTÈNTZIA SOTZIALE
ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITA' E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

DECRETO N. 23 DEL 02.11.2022

- VISTO il Decreto n. 50 del 14 ottobre 2009 che ha ridefinito gli assetti del Comitato tecnico scientifico per le malattie rare, già istituito con decreto n. 15 del 17 luglio 2006, con funzioni consultive in materia di organizzazione della rete dei presidi e dei servizi nonché di miglioramento della qualità dell'assistenza all'interno dell'intero territorio regionale;
- VISTA la deliberazione della Giunta regionale n. 46/24 del 21 novembre 2012 "Aggiornamento della Rete Regionale per le Malattie Rare", in seguito integrata con la deliberazione della Giunta n. 5/21 del 29 gennaio 2013, che ha ridisegnato l'articolazione organizzativa e logistica dei Presidi regionali di riferimento e dei relativi Centri, assegnando, per ciascun codice di patologia, l'Unità Operativa/Servizio che deve assicurare la presa in carico dell'assistito;
- VISTA la Deliberazione della Giunta Regionale n. 49/34 del 26 novembre 2013 "Revisione della Rete Regionale per le Malattie Rare" che ha approvato la revisione della Rete regionale per le malattie rare, con l'inserimento delle Strutture idonee a far parte della stessa, a supporto delle attività dei Centri Regionali di riferimento per Patologia;
- VISTA la deliberazione della Giunta regionale n. 6/15 del 02 febbraio 2016 "Proposta di ridefinizione della rete ospedaliera della Regione Autonoma della Sardegna";
- VISTO 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" pubblicato nella GU n. 65 del 18/03/2017, che ha previsto l'inserimento tra i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza di ulteriori 110 malattie rare rispetto a quelle individuate dal DM 279/2001 (Allegato 7 del DPCM);
- VISTO il Decreto n. 10 del 2 maggio 2017 dell'Assessore dell'Igiene, Sanità e dell'Assistenza Sociale con il quale si è provveduto a ricostituire il Comitato Tecnico-Scientifico per le malattie rare di cui al Decreto n. 15 del 17 luglio 2006;
- VISTA la deliberazione della Giunta regionale n. 44/35 del 22 settembre 2017 con cui è stato disposto di adeguare la rete regionale delle malattie rare individuando i Centri di Riferimento per Patologia per la presa in carico dei pazienti affetti dalle nuove patologie previste dall'allegato 7 al DPCM del 12.1.2017 e di aggiornare



REGIONE AUTONOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

ASSESSORADU DE S'IGIENE E SANIDADE E DE S'ASSISTÈNZIA SOTZIALE
ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITA' E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

DECRETO N. 23 DEL 02.11.2022

contestualmente l'elenco dei Centri di Riferimento per Patologia per le malattie già incluse nel D.M. n. 279/2001;

VISTO il Decreto n. 7 del 08 giugno 2020 dell'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale con il quale si è provveduto al rinnovo del Comitato Tecnico-Scientifico per le malattie rare, di cui fa parte il responsabile del Centro di riferimento regionale per le malattie rare;

VISTO il Decreto n. 13 del 14 giugno 2022 dell'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale con il quale si è provveduto alla nomina come componente del comitato scientifico, il direttore della struttura Talassemia del Dipartimento Pediatrico e delle Microcitemie del presidio ospedaliero Microcitemico di Cagliari;

CONSIDERATO che si ritiene necessario sostituire due componenti del Comitato tecnico scientifico, in quanto collocati in quiescenza, ovvero non ricoprono più la carica per il quale sono stati nominati;

CONSIDERATO che sono assegnate alla 2° Clinica Pediatrica dell'Ospedale Regionale per le Microcitemie di Cagliari le attività di coordinamento della rete regionale delle malattie rare;

INDIVIDUATE nelle persone del dott. Peppino Paffi, direttore dell'Unità Operativa di Anestesia e Rianimazione del Presidio Ospedaliero "San Francesco di Nuoro e della dott.ssa Silvia Sedda, genetista del P.O. Microcitemico di Cagliari, i sostituti dei due componenti collocati in quiescenza.

DECRETA

ART. 1 Il Comitato Tecnico-Scientifico per le malattie rare di cui al Decreto n. 10 del 2 maggio 2017 è così composto:

1. Direttore Generale della Sanità, o un suo delegato, con funzioni di coordinamento;
2. Direttore della Clinica Pediatrica e Malattie Rare del P.O. Pediatrico Microcitemico Antonio Cao;
3. Susanna Barella, P.O. Pediatrico Microcitemico Antonio Cao;
4. Sandro Orrù, Genetica Medica, P.O. Binaghi;
5. Daniela Gasperini, Genetica Molecolare, P.O. Pediatrico Microcitemico Antonio Cao;



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

ASSESSORADU DE S'IGIENE E SANIDADE E DE S'ASSISTÈNTZIA SOTZIALE
ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITA' E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

DECRETO N. 23 DEL 02.11.2022

6. Manuela Gherardini, Oculistica - AOU Cagliari;
7. Stefano Sotgiu, Neuropsichiatria Infantile - AOU Sassari;
8. Francesco Cucca, Genetica AOU Sassari;
9. Peppino Paffi, San Francesco di Nuoro;
10. Alberto Cauli, Reumatologia - AOU Cagliari;
11. Monica Marica, Genetica clinica, P.O. Pediatrico Microcitemico Antonio Cao;
12. Giuseppe Masnata – Società Italiana di Pediatria (SIP);
13. Laura Concas – Pediatra Libera Scelta;
14. Rossella Pilo - Medico medicina generale – Sassari;
15. Silvia Sedda, Genetista, P.O. Pediatrico Microcitemico Antonio Cao;
16. Caterina Vivonet, Genetica Medica, P.O. Binaghi;
17. Nicola Carboni, Neurologia, P.O. San Francesco di Nuoro;
18. Antonella Putzu, Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare;

In rappresentanza delle Associazioni:

19. Nicola Spinelli Casacchia: Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici, ASCE;
20. Massimiliano Vinci: Thalassa azione onlus
21. Gigliola Serra: Unione Italiana lotta alla distrofia Muscolare, UILDM - Sezione Sassari.

ART.2 Il Comitato ha funzioni consultive in materia di:

- riorganizzazione, ai sensi delle disposizioni del DPCM del 12/01/2017, 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;
- predisposizione di linee guida su percorsi assistenziali omogenei e protocolli diagnostici per malattie o per gruppi di malattie;
- supporto e di formazione al personale sanitario e del volontariato;



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

ASSESSORADU DE S'IGIENE E SANIDADE E DE S'ASSISTÈNTZIA SOTZIALE
ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITA' E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

DECRETO N. 23 DEL 02.11.2022

- identificazione dei centri territoriali di coordinamento e integrazione degli interventi sanitari e sociosanitari;
- supporto scientifico per l'implementazione del registro regionale delle malattie rare.

ART.3 Il Comitato può prevedere nell'ambito dei suoi compiti e per lo svolgimento di specifiche attività, il coinvolgimento di altri specialisti e/o altre professionalità.

ART.4 Il Comitato opera presso l'Assessorato Regionale dell'Igiene e Sanità e della Assistenza Sociale. Il Dirigente del servizio competente per materia della Direzione Generale della Sanità, assicura le funzioni di supporto organizzativo e tecnico amministrativo, individuando idoneo personale.

ART.5 I provvedimenti di nomina non comportano oneri a carico del bilancio regionale, i rimborsi per le spese di viaggio e missione, se dovuti, sono a carico delle amministrazioni di appartenenza.

ART.6 Il presente Decreto sarà pubblicato sul Bollettino Ufficiale della Regione Sarda e sul sito internet della Regione Sardegna www.regione.sardegna.it.

L'Assessore

Mario Nieddu