

*Giunta Regionale della Campania***DECRETO DIRIGENZIALE**

DIRETTORE GENERALE/
DIRIGENTE UFFICIO/STRUTTURA
DIRIGENTE SETTORE
DIRIGENTE UOS

ANTONIO POSTIGLIONE
PIETRO BUONO

DECRETO N°	DEL	DIREZ. GENERALE / UFFICIO / STRUTT.	SETTORE	UOS
120	23/12/2025	204	00	00

Oggetto:

Adozione Percorsi Diagnostico-Terapeutici-Assistenziali per le malattie dell'AMIOIDOSI SISTEMICA (AL, ATTR wild-type) CODICE RCG130, dell'AMIOIDOSI EREDITARIA DA TRANSTIRETINA (ATTR variant) CODICE RFG060, dell'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO I, II E III CODICE RFG050 e CODICE RN0570, di Pompe codice RCG060, del Cheratocono CODICE RF0280 e della Retinite Pigmentosa CODICE RFG110.

IL DIRIGENTE

PREMESSO:

- a) che con D.M. 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 D.M. 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;
- c) 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;
- d) con il D.C.A. n. 48/2017 è stato approvato il Primo Piano Regionale per le Malattie Rare ed il Documento Percorso Diagnostico Assistenziale generale comune a tutte le patologie rare (All.1);
- e) con D.G.R.C. n. 556 del 10/10/2023 è stato Recepito l’Accordo Stato – Regioni del 24 maggio 2023 relativo al “Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023-2026”;
- f) con la D.G.R.C. n.29/2024 è stato approvato il Piano Regionale per le malattie rare 2023-2026 e il Documento di Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare;
- g) con la D.G.R.C. n.13/2025 è stata rimodulata la rete campana delle Malattie Rare alla luce delle Osservazioni Ministeriali;
- h) che la Giunta Regionale con D.G.R. n. 459 dell’11/7/2025 e con D.G.R. n. 204 del 03/10/2025 ha integrato e modificato la composizione del suddetto Gruppo Tecnico di lavoro costituito da Esperti in Malattie Rare;

PRESO ATTO che:

- a) il D.C.A. 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;
- b) il D.C.A. 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;

c) con il successivo D.C.A. n.61/2018 ad integrazione del Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro di cui al DCA n. 48/2017, è stato approvato il Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Rare (All.1);

d) con il Decreto Dirigenziale n. 446 del 29/12/2020 è stato approvato il Documento ““Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la Malattia della Retinite Pigmentosa (RFG110)” in Regione Campania,

e) con il Decreto Dirigenziale n. 182 del 09/05/2022 è stata approvata la revisione del suddetto Documento “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la Malattia della Retinite Pigmentosa (RFG110)” in Regione Campania,

f) con il Decreto Dirigenziale n. 402 del 26/10/2022 è stato approvato il Documento ““Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la Malattia del Cheratocono (RF0280)” in Regione Campania;

g) con il Decreto Dirigenziale n. 1022 del 19/11/2024 è stato approvato il Documento “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la Malattia di Pompe (RCG060)” in Regione Campania;

CONSIDERATO che:

a) il Gruppo Tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania, con il Centro di Coordinamento Regionale e la Direzione Generale Tutela della Salute, ha ritenuto di procedere alla elaborazione del Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per le seguenti malattie:

- AMILOIDOSI SISTEMICA (AL, ATTR wild-type) CODICE RCG130, AMILOIDOSI EREDITARIA DA TRANSTIRETINA (ATTR variant) CODICE RFG060 in Regione Campania,
- ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO I, II E III CODICE RFG050 e CODICE RN0570 in Regione Campania

b) il Gruppo Tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania, con il Centro di Coordinamento Regionale e la Direzione Generale Tutela della Salute, ha ritenuto di procedere:

- alla revisione del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe (RCG060)” in Regione Campania,
- alla revisione dell'allegato A del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono CODICE RF0280” in Regione Campania e del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa CODICE RFG110” in Regione Campania;

c) alla stesura del documento “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per l'Amiloidosi”, del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la SMA”, alla revisione del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe”, alla revisione dell'allegato A del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono” e del “Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa” hanno partecipato i gruppi di lavoro costituiti, ai sensi del DCA 48/17, 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;

- d) che nella definizione del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per l’Amiloidosi*” e del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la SMA*”, nella revisione del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe*”, nella revisione dell’allegato A del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono*” e dell’allegato A del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa*” è stato pienamente rispettato quanto stabilito con D.C.A n.32 del 25/3/2019 che approva il “*Documento tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania*”;
- e) che i documenti “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per l’Amiloidosi*”, “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la SMA*” e “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe*” sono stati preventivamente condivisi con le Direzioni aziendali dei presidi della rete e delle ASL con nota prot. N.0713598/2025 del 16/12/2025;
- f) che i documenti “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono*” e “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa*” sono stati preventivamente condivisi con le Direzioni aziendali dei presidi della rete e delle ASL con nota prot. N.0724048/2025 del 19/12/2025.

RITENUTO, pertanto, di dover procedere:

- a) all’adozione del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per l’Amiloidosi*” e del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la SMA*”, che sono allegati al presente Decreto (Allegato 1 e 2) e che ne formano parte sostanziale ed integrante;
- b) all’adozione della revisione del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe*” che è allegato al presente Decreto (Allegato 3) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
- c) all’adozione della revisione dell’allegato A del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono*” e del “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa*” che sono allegati al presente Decreto (Allegato 4 e 5) e che ne formano parte sostanziale ed integrante;

VISTO

- a) 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*”;
- b) 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*”;
- c) il DCA n. 34 del 18/5/2016;
- d) il DCA n. 48 del 27/10/2017;
- e) il DCA n.61 del 5/7/2018;
- f) il DCA n.32 del 25/3/2019;
- g) la DGRC n. 29 del 25/1/2024;
- h) la DGRC n.13 del 16/1/2025;
- i) il Documento “*Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia dell’AMILOIDOSI SISTEMICA (AL, ATTR wild-type) CODICE RCG130 e dell’AMILOIDOSI EREDITARIA DA TRANSTIRETINA (ATTR variant) CODICE RFG060*” in Regione Campania, il Documento

*"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia dell'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO I, II E III CODICE RFG050 e CODICE RN0570" in Regione Campania e il Documento revisionato *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe codice RCG060"* in Regione Campania approvati nella seduta dell'11 novembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare;*

- j) il Documento revisionato *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono CODICE RF0280"* in Regione Campania e *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa CODICE RFG110"* in Regione Campania approvati nella seduta del 17 dicembre 2025 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 del Settore Assistenza Territoriale

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:

- a) di adottare i seguenti Documenti:
- a.1 *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia dell'AMIOIDOSI SISTEMICA (AL, ATTR wild-type) CODICE RCG130 e dell'AMIOIDOSI EREDITARIA DA TRANSTIRETINA (ATTR variant) CODICE RFG060"*, in Regione Campania, approvato nella seduta dell'11 novembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare, che è allegato al presente Decreto (ALLEGATO 1) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
 - a.2 *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia dell'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO I, II E III CODICE RFG050 e CODICE RN0570"* in Regione Campania, approvato nella seduta dell'11 novembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare, che è allegato al presente Decreto (ALLEGATO 2) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
 - a.3 *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia di Pompe codice RCG060"* in Regione Campania, approvato nella seduta dell'11 novembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare, che è allegato al presente Decreto (ALLEGATO 3) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
 - a.4 *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia del Cheratocono CODICE RF0280"* in Regione Campania, approvato nella seduta del 17 dicembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare, che è allegato al presente Decreto (ALLEGATO 4) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
 - a.5 *"Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per la malattia della Retinite Pigmentosa CODICE RFG110"* in Regione Campania, approvato nella seduta del 17 dicembre 2025 dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare, che è allegato al presente Decreto (ALLEGATO 5) e che ne forma parte sostanziale ed integrante;
- b) 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
Firmato digitalmente ai sensi del CAD e normativa connessa