

**A.Li.Sa.**  
**AZIENDA LIGURE SANITARIA DELLA REGIONE LIGURIA**  
C.F. / P. IVA 02421770997

**DELIBERAZIONE N. 22 DEL 24.02.2017**

**OGGETTO:** Istituzione del “Comitato Tecnico Scientifico (CTS) Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi”, afferente all’Area Dipartimentale Sanitaria.

**IL COMMISSARIO STRAORDINARIO**

RICHIAMATA la Legge Regionale 29 luglio 2016, n. 17 e ss.mm.ii., con la quale, con decorrenza 1° ottobre 2016, è stata istituita l’Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria (A.Li.Sa.);

VISTO, in particolare, l’art. 2, comma 2, che prevede che A.Li.Sa., sulla base degli indirizzi di programmazione dettati annualmente dalla Giunta Regionale, nell’ambito delle funzioni di cui all’articolo 3, favorisce, propone, supporta o adotta direttamente strategie per:

- il consolidamento e l’organizzazione delle reti specialità anche in un’ottica di sviluppo di nuovi punti di alta specialità (lettera C);
- lo sviluppo della continuità dei percorsi assistenziali multidisciplinari attraverso l’integrazione fra assistenza primaria, ospedaliera, domiciliare e residenziale (lettera G);
- l’elaborazione di modelli di presa in carico della persona in tutta la rete dei servizi sanitaria, sociosanitari e sociali alla persona la continuità di cura e di promuovendo un processo di integrazione tra le attività sanitarie, sociosanitarie con il coinvolgimento dei medici di medicina generale (MMG), dei pediatri di libera scelta (PLS) e delle farmacie di comunità (lettera H);

VISTA la legge regionale 18 novembre 2016, n. 27 “Modifiche alla legge regionale 7 dicembre 2006, n. 41 (Riordino del Servizio Sanitario Regionale) e alla legge regionale 29 luglio 2016, n. 17 (Istituzione dell’Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria (A.Li.Sa.) e indirizzi per il riordino delle disposizioni regionali in materia sanitaria e sociosanitaria”);

VISTO l’accordo tra Governo, Regioni e Provincie Autonome di Trento e Bolzano del 10 maggio 2007 (Rep. Atti n. 103/CSR) sul riconoscimento dei Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull’attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare;

VISTA la DGR n. 930 del 25 luglio 2014 di “Aggiornamento del sistema regionale delle reti di governo clinico”, con il quale si è provveduto ad organizzare l’elenco delle reti tematiche per il governo clinico con l’individuazione del coordinamento regionale malattie rare che svolge le funzioni citate nel predetto Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007;

VISTA la Determinazione del Commissario Straordinario dell’Agenzia Regionale Sanitaria della Liguria n. 48 del 1° settembre 2010, recante “Costituzione del Gruppo di lavoro biobanche per diagnosi e ricerca in Regione Liguria”, con il compito di coordinamento delle iniziative a livello di gestione e sostenibilità delle Biobanche, definizione dei criteri di qualità sulla base degli standard internazionalmente riconosciuti, e riconoscimento delle biobanche regionali;

DATO ATTO che è in itinere la costituzione, senza ulteriori oneri a carico del S.S.R., di un “Ambulatorio multidisciplinare per Malati Orfani di Diagnosi”, presso IRCCS AOU San Martino – IST, per assicurare una adeguata presa in carico dei malati senza diagnosi, sia genetica che di altra natura, con la supervisione del Prof. Murialdo, Direttore della S.C. Clinica di medicina interna 2, con il supporto del “Comitato I Malati Invisibili” (Comitato IMI, Ente no profit, che si interessa di malati senza diagnosi, sia genetiche che di altra natura);

DATO ATTO della complessità del trattamento delle Malattie Rare (MR) e delle Malattie Senza Diagnosi (MSD), in quanto:

- risulta frequentemente che tali patologie non originano da un singolo difetto, ma sono la conseguenza di un gran numero di effetti, spesso additivi, derivanti da una predisposizione genetica, dallo stile di vita e dall’ambiente;
- la comprensione delle interazioni molecolari e le conseguenze in vivo devono essere continuamente studiati per elaborazione di nuove tecniche diagnostiche e terapeutiche (Biomedicina);
- la conservazione di materiale biologico in Centri di Risorse Biologiche-Biobanche strutturati e riconosciuti a livello istituzionale, insieme alle informazioni cliniche, associate all’individuo, sono uno strumento indispensabile per evidenziare i meccanismi molecolari ed i pathways causali, siano essi genetici o ambientali e per tradurre la ricerca biomedica in miglioramenti delle cure;

RISCONTRATA, per quanto sopra riportato, la necessità di superare l’attuale assetto organizzativo per garantire una innovativa forma di intervento specialistica ed omogenea in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi;

RITENUTO a tal fine di istituire un “Comitato Tecnico Scientifico (CTS) Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi”, afferente all’Area Dipartimentale Sanitari per:

- attuare il Coordinamento regionale per le patologie a bassa prevalenza di cui all’accordo CRS n. 103/CSR del 10 maggio 2007;
- essere riferimento tecnico scientifico per le Istituzioni, Tavoli tecnici nazionali, il “Gruppo di Consultazione Associazioni di Pazienti con MR della Regione Liguria” e le altre Associazioni pazienti nazionali ed europee in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi;

- facilitare l'accesso dei pazienti affetti da MR e MSD alle cure e a tutti i benefici di legge previsti in questo ambito, anche tramite l'informazione capillare sulla rete di assistenza disponibile nella Regione Liguria;
- elaborare suggerimenti tecnici ai fini della redazione dei piani terapeutici (PT) e dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali (PDTA), per la sperimentazione di modelli organizzativi innovativi, per diffondere la cultura medica sulle MR e MDS stimolando gli specialisti ad applicare i protocolli condivisi con i Centri Regionali di Riferimento;
- promuovere l'applicazione di Standard di qualità e biosicurezza, metodi e protocolli validati per "il prelievo, la raccolta, la conservazione e la distribuzione di materiali biologici" presso i Centri di Risorse Biologiche, Biobanche e Collezioni di materiale biologico;
- promuovere la partecipazione a progetti di ricerca di base e traslazionale in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi
- promuovere la formazione/informazione di Operatori sanitari-MMG-PDL, Associazioni di pazienti e cittadini in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi;
- favorire il coinvolgimento delle Strutture Territoriali;

APPROVARE il Regolamento funzionale e organizzativo del predetto CTS, allegato sub1) al presente provvedimento, quale parte integrante e sostanziale;

PREVEDERE la seguente composizione del CTS, costituito e modificato in caso di necessità da A.Li.Sa sulla base delle competenze cliniche, diagnostiche e delle biotecnologie sanitarie, tenendo conto di attività regionali in materia già avviate e non collocati in quiescenza:

#### Gruppo Clinico

- ✓ Maja Di Rocco, Rappresentante del Gruppo Clinico  
Responsabile U.O.S.D. Malattie Rare IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Responsabile dei dati clinici del Registro Malattie Rare della Regione Liguria;
- ✓ Paola Mandich, Professore Ordinario in Genetica Medica UNIGE, Direttore U.O. Genetica Medica IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare IRCCS A.O.U. San Martino-IST;
- ✓ Roberto Cerone, Professore Associato in Pediatria Generale e Specialistica UNIGE, Responsabile dell'U.O.S. Malattie Metaboliche IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Responsabile Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche;
- ✓ Giovanni Murialdo, Professore Ordinario di Medicina Interna UNIGE, Direttore "Clinica di medicina interna 2" IRCCS A.O.U. San Martino-IST;
- ✓ Gian Luca Forni, Responsabile S.S.D. Microcitemia, anemie congenite e dismetabolismo del ferro E.O. Ospedali Galliera.

#### Gruppo Diagnostica Strumentale

- ✓ Domenico Coviello, Rappresentante del Gruppo di diagnostica strumentale  
Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera;
- ✓ Federico Zara, Responsabile U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze IRCCS Istituto Giannina Gaslini;
- ✓ Paola Ghiorzo, Professore Associato di Biologia Applicata UNIGE, Dirigente Biologo U.O. Genetica dei tumori rari IRCCS A.O.U. San Martino-IST;

- ✓ Antonio Uccelli, Professore Associato di Neurologia UNIGE, Dirigente Medico presso U.O. Clinica Neurologica IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile della Sezione di Neuroimmunologia del Centro di Eccellenza per la Ricerca Biomedica (CEBR) dell'Università di Genova;
- ✓ Andrea Rossi, Direttore U.O.C. Neuroradiologia IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

#### Gruppo Biotecnologie Sanitarie

- ✓ Barbara Parodi, Rappresentante del Gruppo Biotecnologie Sanitarie  
Dirigente Medico presso il Centro TrASFusionale IRCCS AOU San Martino - IST, Coordinatore del Centro di Risorse Biologiche IRCCS AOU San Martino – IST, Project manager BBMRI.it;
- ✓ Alessandra Bo, Dirigente Medico presso il Centro TrASFusionale IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile Liguria Cord Blood Bank;
- ✓ Chiara Baldo, Dirigente Biologo Referente Biobanca “Galliera Genetic Bank” sita presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera; Biobank Director “Galliera Genetic Bank” - Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB);
- ✓ Cristina Bottazzi, Dirigente Biologo S.S. Medicina della Riproduzione OEI esperta in Biologia Molecolare, Biologia Cellulare, Biologia dello sviluppo;
- ✓ Paola Pagani, Responsabile Laboratorio Fondazione Banca degli Occhi Lions Melvin Jones presso IRCCS AOU San Martino – IST;
- ✓ Rodolfo Quarto, Professore Ordinario di Biologia Applicata UNIGE, Direttore S.C. Medicina rigenerativa IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile del Laboratorio Cellule Staminali DIMES UNIGE.

DATO ATTO che i componenti del CTS come sopra specificato non ricevono compensi per l'attività svolta.

ACQUISITO il parere favorevole del Direttore Sanitario, del Direttore Amministrativo e del Direttore Sociosanitario

#### **DELIBERA**

Per quanto più estesamente esposto in premessa e qui integralmente richiamato:

1. di approvare Il Regolamento del Comitato Tecnico Scientifico “Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi” Area Dipartimentale Sanitaria di A.Li.SA., allegato sub1) al presente provvedimento, quale parte integrante e sostanziale
2. di costituire un “Comitato Tecnico Scientifico” “Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi” afferente all’ Area Dipartimentale Sanitaria di A.Li.Sa con la seguente composizione:

#### Gruppo Clinico

- ✓ Maja Di Rocco, Rappresentante del Gruppo Clinico  
Responsabile U.O.S.D. Malattie Rare IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Responsabile dati clinici del Registro Malattie Rare Liguria presso lo Sportello Regionale Malattie Rare;

- ✓ Paola Mandich, Professore Ordinario in Genetica Medica UNIGE, Direttore U.O. Genetica Medica IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare IRCCS A.O.U. San Martino-IST;
- ✓ Roberto Cerone, Professore Associato in Pediatria Generale e Specialistica UNIGE, Responsabile dell'U.O.S. Malattie Metaboliche IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Responsabile Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche;
- ✓ Giovanni Murialdo, Professore Ordinario di Medicina Interna UNIGE, Direttore "Clinica di medicina interna 2" IRCCS A.O.U. San Martino-IST;
- ✓ Gian Luca Forni, Responsabile S.S.D. Microcitemia, anemie congenite e dismetabolismo del ferro E.O. Ospedali Galliera.

#### Gruppo Diagnostica Strumentale

- ✓ Domenico Coviello, Rappresentante del Gruppo di diagnostica strumentale Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera;
- ✓ Federico Zara, Responsabile U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze IRCCS Istituto Giannina Gaslini;
- ✓ Paola Ghiorzo, Professore Associato di Biologia Applicata UNIGE, Dirigente Biologo U.O. Genetica dei tumori rari IRCCS A.O.U. San Martino-IST;
- ✓ Antonio Uccelli, Professore Associato di Neurologia UNIGE, Dirigente Medico presso U.O. Clinica Neurologica IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile della Sezione di Neuroimmunologia del Centro di Eccellenza per la Ricerca Biomedica (CEBR) dell'Università di Genova;
- ✓ Andrea Rossi, Direttore U.O.C. Neuroradiologia IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

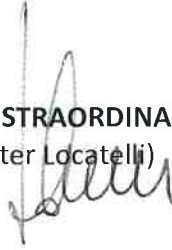
#### Gruppo Biotecnologie Sanitarie

- ✓ Barbara Parodi, Rappresentante del Gruppo Biotecnologie Sanitarie Dirigente Medico presso il Centro Trasfusionale IRCCS AOU San Martino - IST, Coordinatore del Centro di Risorse Biologiche IRCCS AOU San Martino – IST, Project manager BBMRI.it;
- ✓ Alessandra Bo, Dirigente Medico presso il Centro Trasfusionale IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile Liguria Cord Blood Bank;
- ✓ Chiara Baldo, Dirigente Biologo Referente Biobanca "Galliera Genetic Bank" sita presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera; Biobank Director "Galliera Genetic Bank" - Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB);
- ✓ Cristina Bottazzi, Dirigente Biologo S.S. Medicina della Riproduzione OEI esperta in Biologia Molecolare, Biologia Cellulare, Biologia dello sviluppo;
- ✓ Paola Pagani, Responsabile Laboratorio Fondazione Banca degli Occhi Lions Melvin Jones presso IRCCS AOU San Martino – IST;
- ✓ Rodolfo Quarto, Professore Ordinario di Biologia Applicata UNIGE, Direttore S.C. Medicina rigenerativa IRCCS A.O.U. San Martino-IST, Responsabile del Laboratorio Cellule Staminali DIMES UNIGE.

3. di dare atto che dalla nomina dei suddetti Gruppi non discendono oneri a carico della presente Azienda.

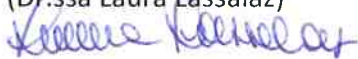
4. di provvedere alla pubblicazione del presente provvedimento sul proprio Albo pretorio on-line;
5. di dare atto che il presente provvedimento è composto da n. 6 pagine e n. 1 allegato di n. 2 pagine.

**IL COMMISSARIO STRAORDINARIO**  
(Dott. G. Walter Locatelli)



Parere favorevole formulato ai sensi del D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 e ss.mm.ii. per la formulazione delle decisioni del Commissario Straordinario

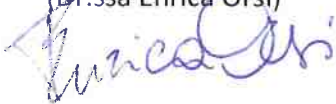
**IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO**  
(Dr.ssa Laura Lassalaz)



**IL DIRETTORE SANITARIO**  
(Dott. Sergio Vigna)



**IL DIRETTORE SOCIO SANITARIO**  
(Dr.ssa Enrica Orsi)



**REGOLAMENTO COMITATO TECNICO SCIENTIFICO**  
***“Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi”***  
***Area Dipartimentale Sanitaria di A.Li.SA.***

**Art. 1 Metodologia**

Il metodo di lavoro è prevalentemente improntato sul Disease Management (DM): metodologia basata su un approccio integrato alla malattia, teso al miglioramento dei risultati clinici e della qualità dei servizi offerti all'utente, nell'ottica di una razionalizzazione delle spese.

Il CTS, nel campo delle Malattie Rare (MR) e delle Malattie Senza Diagnosi (MSD), opera in sinergia con:

- lo “Sportello Regionale Malattie Rare” collocato presso l' IRCCS Istituto Giannina Gaslini - per attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio regionale;
- i Centri Specialistici riconosciuti con delibera dalla Regione Liguria, unici centri inseriti nel Registro Regionale MR abilitati alla Certificazione MR e gestione clinica/assistenziale territoriale di pazienti con MR (DGR 401 del 06/05/2016 Elenco dei Centri di riferimento delle malattie rare), le Strutture, le Organizzazioni, gli Ambulatori presenti sul territorio regionale e nazionale - per una efficace presa in carico della persona;
- Il “Gruppo di Consultazione Associazioni di pazienti con MR della Regione Liguria” e le Associazioni di pazienti con MSD presenti in Regione Liguria - con la missione di promuovere, sostenere e diffondere iniziative tese a garantire ai pazienti uguali livelli di assistenza nonché una migliore qualità della vita anche a favore delle loro famiglie; il Gruppo di Consultazione MR e le Associazioni di pazienti con MSD sono rappresentate da un proprio componente nominato dalle Associazioni stesse.

**Art. 2 Convocazione del CTS**

Il CTS Generale è presieduto dal Direttore Sanitario di A.Li.Sa. o suo delegato. Il CTS Generale è convocato di norma ogni quadrimestre presso la sede di A.Li.Sa, via email dalla Funzione competente e non è prevista la possibilità di delega. Gli incontri del CTS Generale sono verbalizzati e archiviati in A.Li.Sa. a cura della Funzione competente.

I Gruppi possono organizzare riunioni anche presso altre sedi per attività specifiche condivise e programmate nell'ambito del CTS Generale e non è prevista la possibilità di delega. Gli incontri dei Gruppi sono verbalizzati, su modulistica fornita dalla Funzione competente in A.Li.Sa., e trasmessi via email ad A.Li.Sa. a cura del Rappresentante del Gruppo stesso. I verbali sono archiviati a cura della Funzione competente in A.Li.Sa.

In caso di richiesta di valutazioni documentali e/o pareri tecnici specifici, A.Li.Sa. può convocare uno o più Gruppi o il CTS Generale.

Sono previste richieste di valutazioni documentali e/o pareri tecnici anche per via telematica.

Il CTS Generale e le riunioni per Gruppi sono validamente costituiti con la presenza della metà più uno degli aventi diritto convocati alla riunione; decide la maggioranza dei presenti.

### **Art. 3 Consultazione di esperti**

Il CTS Generale o i Gruppi possono consultare e/o invitare a partecipare alle proprie riunioni esperti e consulenti, effettuare audizioni di rappresentanti di Aziende sanitarie/Ospedali/IRCCS, Società scientifiche, soggetti portatori di interessi, e professionisti regionali, nazionali, internazionali in clinica, assistenza, terapia, diagnostica specialistica, ricerca di base e traslazionale, trasferimento tecnologico e rappresentanti MMG, PLS individuati dai rispettivi organismi associativi.

### **Art. 4 Conflitto di Interessi, riservatezza e trasparenza**

I componenti del CTS dichiarano preliminarmente ed autonomamente eventuali conflitti di interessi.

I componenti del CTS sono individuati da A.Li.Sa. sulla base delle competenze professionali Cliniche, Diagnostiche e delle Biotecnologie Sanitarie, tenendo conto di attività regionali in materia già avviate e non collocati in quiescenza.

Su apposita sezione del sito istituzionale di A.Li.Sa. sono pubblicati e aggiornati, i curricula vitae dei componenti del CTS.

Il CTS ha durata cinque anni; la mancata presenza/disponibilità dei componenti il CTS è puntualmente segnalata nel verbale.

In caso di indisponibilità reiterata o definitiva di uno o più componenti il CTS, A.Li.Sa. provvederà a nuova nomina.

I componenti del CTS non ricevono compenso per l'attività svolta.

### **Art. 5 Predisposizione, conservazione e diffusione degli atti**

Gli Atti del CTS "Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi" sono predisposti e archiviati dall'Area competente Dipartimentale Sanitaria di A.Li.SA.

Tutti i documenti che devono essere divulgati/diffusi sono trasmessi formalmente ai diretti interessati da A.li.Sa. e resi pubblici tramite Internet nell'Albo pretorio del sito web di A.Li.Sa.