



Giunta Regionale della Campania
Direzione Generale per la Tutela della Salute e
il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale

Alle Direzioni Generali
AA.OO.,AA.OO.UU.,AA.SS.LL.,IRCSS

E, per il Loro tramite
Alle Direzioni Sanitarie
AA.OO.,AA.OO.UU.,AA.SS.LL.,IRCSS

Oggetto: Trasmissione Decreto Dirigenziale n. 86 del 27/11/2025

Si trasmette il Decreto Dirigenziale n. 86 del 27/11/2025 “Protocollo terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160: Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi- in Regione Campania” garantendone la più ampia diffusione.

Napoli, 04/12/2025

Il Dirigente di Settore
Dott. Ugo TRAMA

Il Direttore Generale
Avv. Antonio POSTIGLIONE



Giunta Regionale della Campania

DECRETO DIRIGENZIALE

DIRETTORE GENERALE/
DIRIGENTE UFFICIO/STRUTTURA
DIRIGENTE SETTORE
DIRIGENTE UOS

ANTONIO POSTIGLIONE
UGO TRAMA

DECRETO N°	DEL	DIREZ. GENERALE / UFFICIO / STRUTT.	SETTORE	UOS
86	27/11/2025	204	00	00

Oggetto:

Adozione “Protocollo terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi- in Regione Campania”

IL DIRIGENTE

PREMESSO che

- a. 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. 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;
- c. la Giunta Regionale con DGRC n° 459/2025 e n° 677/2025 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 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;
- e. con la DGRC 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;
- f. con la DGRC n.13/2025 è stata rimodulata la rete campana delle Malattie Rare alla luce delle Osservazioni Ministeriali;

PRESO ATTO che

- a. con il successivo DCA n.61/2018 è stato approvato il Documento integrativo al Percorso Diagnostico Assistenziale del Paziente Rare;
- b. 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;
- c. 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. la Direzione Generale Tutela della Salute, il Settore Accreditamento, HTA e rapporti con il Mercato, il Gruppo Tecnico di Esperti in Malattie Rare della Regione Campania, con il Centro di Coordinamento Regionale, ha ritenuto di procedere alla validazione del Protocollo

- terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi
- b. il *Protocollo Terapeutico per Albinismo – malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi - del paziente raro in Regione Campania*” è stato approvato dalla Commissione Regionale di Esperti in Malattie Rare nella seduta congiunta del 11/11/2025;

RITENUTO, pertanto, di dover procedere all’adozione del “Protocollo terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi- in Regione Campania” approvato dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare nella seduta del 11 Novembre 2025 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;
- la DGRC n.29 del 25/1/2024;
- la DGRC n.13 del 16/1/2025;
- la DGRC N. 459/2025
- la DGRCN. 677/2025

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 Accreditamento Istituzionale Health Technology Assessment (HTA) rapporti con il mercato

DECRETA

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

1. di adottare il “Protocollo terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticoloendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice

RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi- *in Regione Campania*” approvato dal Gruppo di Esperti in Malattie Rare nella seduta del 11 Novembre 2025 e che, allegato al presente Decreto, (ALLEGATO A) ne forma parte sostanziale ed integrante;

2. di stabilire che si procederà al monitoraggio periodico per la corretta operatività del “Protocollo terapeutico per l’Albinismo malattia rara afferente ai gruppo – codice RCG040: Albinismo, codice RDG020: Albinismo con Diatesi emorragica e diatesi emorragica e cellule reticolendoendoteliali, codice RFG110: Albinismo Oculare tipo Forsius-Eriksson, codice RCG160:Sindrome di Griscelli-Prunieras, codice RD0060: Malattia di Chediak-Higasi- *in Regione Campania*”;
3. 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



PROTOCOLLO TERAPEUTICO

Codice di esenzione RCG040: ALBINISMO (malattia afferente al gruppo dei difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi)

Codice di esenzione RN0920: SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK (ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA e ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA E CELLULE RETICOLOENDOTELIALI PIGMENTATE)

Codice di esenzione RFG110: ALBINISMO OCULARE, TIPO FORSIUS-ERIKSSON (malattia afferente al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie)

Codice di esenzione RCG160: SINDROME DI GRISCELLI-PRUNIÉRAS (malattia afferente al gruppo delle immunodeficienze primarie)

Codice di esenzione RD0060: MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI

Revisione

N.00 del 03/11/2025

ASSESSORATO ALLA SANITÀ DELLA REGIONE CAMPANIA

**Direzione Generale per la Tutela della Salute
ed il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale**

Il documento tecnico è stato elaborato dal Gruppo di lavoro:

- Prof. F. Simonelli -Clinica Oculistica Università Vanvitelli –Tavolo Tecnico regionale Malattie Rare
- Dr.ssa M. Galdo -UOSD Gestione Clinica del Farmaco AO dei Colli- Tavolo tecnico regionale Malattie Rare
- Dr. G. Scarano - Tavolo tecnico regionale Malattie Rare
- Dr.ssa G. De Marchi - UOSD Gestione Clinica del Farmaco AO dei Colli
- Dr.ssa S. Farace - UOS Farmaci e Dispositivi medici

Il documento è stato validato da:

- Tavolo tecnico regionale per malattie rare (DD n. 270 del 21/07/2021)
- Settore HTA /UOS Farmaci e Dispositivi medici DG Tutela della Salute
- Direzione Generale per la Tutela della Salute ed il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale

Sommario

1. DEFINIZIONE	4
Codice di esenzione RCG040: ALBINISMO (malattia afferente al gruppo dei difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi)	4
Codice di esenzione RN0920: SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK (ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA e ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA E CELLULE RETICOLOENDOTELIALI PIGMENTATE)	4
Codice di esenzione RFG110: ALBINISMO OCULARE, TIPO FORSIUS-ERIKSSON (malattia afferente al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie)	4
Codice di esenzione RCG160: SINDROME DI GRISCELLI-PRUNIÉRAS (malattia afferente al gruppo delle immunodeficienze primarie)	4
Codice di esenzione RD0060: MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI.....	5
2. EPIDEMIOLOGIA	5
3. TRATTAMENTO	5
4. PERCORSO PRESCRITTIVO	8
5. PRESIDI DELLA RETE REGIONALE (PDR).....	8
6. RIFERIMENTI NORMATIVI	9
7. BIBLIOGRAFIA E SITOGRADIA	9

1. DEFINIZIONE

Codice di esenzione RCG040: ALBINISMO (malattia afferente al gruppo dei difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi)

L'albinismo è una patologia genetica rara dovuta a difetti del pathway di biosintesi della melanina. Può manifestarsi come albinismo oculocutaneo (Oculo-Cutaneous Albinism- OCA), a trasmissione autosomica recessiva, o albinismo oculare (Ocular Albinism- OA), a segregazione X-linked recessiva.

L'albinismo oculocutaneo, di cui si conoscono attualmente 8 forme, si presenta con una ridotta pigmentazione della pelle, dei capelli, dei peli e degli occhi. I sintomi principali sono capelli e peli bianchi o molto chiari, lentiggini, Intolleranza degli occhi alla luce (fotofobia dovuta a carenza di melanina nell'iride), strabismo, movimenti involontari rapidi e ripetitivi degli occhi (nistagmo), riduzione grave della vista, diminuzione della visione tridimensionale (visione stereoscopica). I soggetti che ne sono affetti vanno facilmente incontro ad un invecchiamento precoce della pelle e ad ustioni solari. Inoltre presentano un maggior rischio di sviluppare tumori della pelle, poiché è assente l'azione protettiva della melanina nei confronti delle radiazioni solari.

L'albinismo oculare è invece caratterizzato da ipomelanosi oculare a cui sono associate specifiche anomalie del sistema ottico (riduzione grave della vista, fotofobia, nistagmo, strabismo) e può comparire anche senza anomalie cutanee. L'approccio al paziente richiede un intervento multidisciplinare integrato fra diversi professionisti per formulare una corretta diagnosi, terapia e gestione del follow-up correlato all'età del paziente.

Codice di esenzione RN0920: SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK (ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA e ALBINISMO CON DIATESI EMORRAGICA E CELLULE RETICOLOENDOTELIALI PIGMENTATE)

Tra le forme di albinismo sindromico vi è la Sindrome di Hermansky – Pudlak (sottotipi da 1 a 11), causa della quale si ipotizzano essere mutazioni in geni coinvolti nella biogenesi dei lisosomi, che fanno parte dei melanosomi.

Le caratteristiche cliniche comuni dei diversi sottotipi della sindrome di Hermansky-Pudlak (HPS) includono ipopigmentazione cutanea e manifestazioni oftalmologiche (nistagmo e bassa acuità visiva), alterazione dell'emostasi e, in alcuni casi, fibrosi polmonare interstiziale e/o colite granulomatosa, oltre a un certo grado di immunosoppressione.

Codice di esenzione RFG110: ALBINISMO OCULARE, TIPO FORSIUS-ERIKSSON (malattia afferente al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie)

L'albinismo oculare, tipo Forsius-Eriksson è una patologia dovuta alle mutazioni del gene CACNA1F. È caratterizzata da ipopigmentazione del fondo oculare e da displasia della fovea associata a un'assenza del riflesso foveale, che causano una diminuzione dell'acuità visiva, miopia assiale progressiva, nistagmo latente, astigmatismo, cecità notturna e un difetto della visione dei colori. L'ipopigmentazione è più accentuata nel polo posteriore e nella regione peripapillare. Le femmine portatrici possono presentare moderati disturbi della visione dei colori e lieve nistagmo.

Codice di esenzione RCG160: SINDROME DI GRISCELLI-PRUNIÉRAS (malattia afferente al gruppo delle immunodeficienze primarie)

La sindrome di Griscelli-Pruniéras (GS) è una rara malattia ereditaria caratterizzata da difetti nella pigmentazione della cute e dei capelli (albinismo parziale). Ne esistono tre diverse forme: oltre al riflesso grigio-argentato dei capelli e alla cute chiara, i pazienti affetti da GS tipo 1 presentano ritardo dello sviluppo motorio, disabilità intellettiva e ipotonìa; i pazienti con GS tipo 2 presentano la stessa ipopigmentazione

associata ad una malattia del sistema immunitario e mostrano sintomi neurologici secondari all'infiltrazione del cervello da parte delle cellule ematopoietiche attivate. I pazienti con GS 3 presentano solo ipopigmentazione della cute e dei capelli.

La sindrome è causata da mutazioni che inattivano rispettivamente i geni MYO5A (GS1), RAB27A (GS2) o MLPH (GS3), tutti coinvolti a vario titolo nel trasporto della melanina. Qualunque sia il gene coinvolto, la sindrome si trasmette con modalità autosomica recessiva.

Codice di esenzione RD0060: MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI

La sindrome di Chediak-Higashi è una patologia molto rara, a eredità autosomica recessiva, dovuta a mutazioni nel gene LYST. Associa albinismo oculo-cutaneo e diluizione del pigmento, capelli argentati, ipertrofia epato-splenico-linfonodale e infezioni cutaneo-respiratorie ricorrenti, da piogeni. Questi sintomi sono causati da anomalie funzionali dei granulociti che contengono grosse inclusioni lisosomiali caratteristiche e da un difetto dei linfociti NK (Natural Killer).

2. EPIDEMIOLOGIA

Prevalenza	<p><u>Codice di esenzione RCG040: ALBINISMO</u> L'OCA ha una prevalenza stimata in 1/17.000 in tutto il mondo. La prevalenza alla nascita di OA è di 1/60.000/150.000 nati vivi maschi.</p> <p><u>Codice di esenzione RN0920: SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK</u> La prevalenza varia tra 1 su 350.000 e 1 su 1.000.000 nelle popolazioni non portoricane.</p> <p><u>Codice di esenzione RFG110: ALBINISMO OCULARE, TIPO FORSIUS-ERIKSSON</u> La prevalenza stimata è di <1 / 1.000.000.</p> <p><u>Codice di esenzione RCG160: SINDROME DI GRISCELLI-PRUNIÉRAS</u> Sono stati descritti circa 150 casi, soprattutto nelle popolazioni turche e mediterranee. La GS tipo 2 è la forma più comune, mentre la GS tipo 3 è la meno frequente.</p> <p><u>Codice di esenzione RD0060: MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI</u> È difficile determinarne la prevalenza esatta; sono stati segnalati meno di 500 casi. Molti pazienti probabilmente non vengono diagnosticati a causa della variabilità dei segni clinici.</p>
------------	---

3. TRATTAMENTO

Nel presente documento verranno definiti solo i trattamenti per la sintomatologia oculare e/o cutanea.

La terapia è finalizzata ad alleviare i sintomi, per cui è necessario un attento monitoraggio dell'evoluzione clinica delle patologie. È fondamentale garantire una adeguata fotoprotezione alla pelle dai raggi del sole mediante l'utilizzo di creme solari, durante l'esposizione al sole, su tutte le parti cutanee scoperte e in tutti i periodi dell'anno. Le creme solari con un fattore di protezione solare (SPF) di almeno 50, che proteggono sia

dai raggi UVA che dai raggi UVB, sono raccomandate per le persone con albinismo oculocutaneo o interessamento cutaneo (Tabella 1).

Al fine di migliorare la qualità della percezione visiva sin dall'infanzia, sono consigliati ausili quali occhiali, filtri, lenti a contatto. Possono essere di supporto anche i sistemi per l'ingrandimento di immagini e i sintetizzatori di voce (Tabella 2). In caso di strabismo e nistagmo importante vi può essere indicazione chirurgica, così come crioterapia e asportazione chirurgica in caso di lesioni precancerose e cancerose cutanee.

Nei pazienti è infine importante rilevare, prevenire e trattare la carenza di vitamina D, dovuta alla fotoprotezione e/o mancata esposizione solare. La terapia con vitamina D a vita rimane pertanto obbligatoria (Tabella 3).

Tabella 1. Fotoprotezione

Trattamento	Posologia	Note
Crema solare con SPF ≥ 50 +	Applicare sulle zone scoperte, durante l'esposizione, ogni 2-3 ore.	In soggetti con OCA o interessamento cutaneo.

Tabella 2. Ausili ottici, per la vista e dispositivi di uscita per computer

Tipologia	Codice in Allegato 5 DPCM 12 gennaio 2017*	Note
AUSILI OTTICI CORRETTIVI SU MISURA		
Occhiali, lenti oftalmiche, lenti a contatto		
Occhiali, lenti oftalmiche, lenti a contatto* *tra cui: lente a contatto idrofila cosmetica (con potere diottrico incorporato) (cod. 22.03.06.339 e cod. ISO 8320 4.3)	Codice 22.03.06	Le lenti a contatto sono erogabili esclusivamente quando la correzione non è ottenibile o migliorabile con la lente oftalmica e/o in presenza di anisometropia elevata. Sono altresì erogabili le prestazioni professionali/ aggiuntivi / lavorazioni ricompresi nel Codice 22.03.90.
Lenti e sistemi di lenti per forte ingrandimento (ausili ipercorrettivi)		
Sistema ingrandente aplanatico monoculare	Codice 22.03.09.006	

Sistema ingrandente microscopico binoculare (o ipercorrettivo prismatico binoculare)	Codice 22.03.09.009	Prescrivibili in associazione a filtro in plastica bloccante la luce blu ed altre radiazioni.
AUSILI PER LA VISTA		
Filtri ottici assorbenti tra cui: -filtro in plastica bloccante la luce blu ed altre radiazioni (a ridurre le cause di abbagliamento) (cod. 22.03.03.006)	Codice 22.03.03	Il filtro in plastica bloccante la luce blu ed altre radiazioni può essere prescritto in abbinamento a sistemi ipercorrettivi di lettura (Cod. 22.03.09.006 e 22.03.09.009) per incrementare il contrasto e migliorare la percezione dei dettagli.
Sistemi televisivi per l'ingrandimento di immagini	Codice 22.03.18	Prescrivibili in soggetti ciechi parziali e soggetti ipovedenti gravi (rispettivamente art. 3 e art. 4 della legge 3 aprile 2001, n. 138).
DISPOSITIVI DI USCITA PER COMPUTER		
Sintetizzatore di voce	Codice 22.39.07.003	Per soggetti con gravi limitazioni delle funzioni visive.

* per gli ausili/dispositivi inseriti in Allegato 5 al DPCM 12 gennaio 2017, la prescrizione deve avvenire nel rispetto delle indicazioni fornite nel DPCM 12 gennaio 2017 (Allegato 5 e Allegato 12).

Tabella 3. Trattamento farmacologico

Trattamento	Indicazione terapeutica	Note
Farmaci a base di Vitamina D (colecalciferolo, colecalciferolo/sali di calcio, calcifediolo)	Prevenzione e trattamento della carenza di vitamina D. Visionare i "Riassunti delle Caratteristiche del Prodotto" per verificare se ricorrono le specifiche condizioni autorizzate per ogni singola specialità medicinale.	Classe di rimborsabilità: A Nell'adulto (≥ 18 anni) la prescrizione è a carico SSN nel rispetto di quanto riportato in Nota AIFA 96.

4. PERCORSO PRESCRITTIVO

Prescrizione ed erogazione della terapia farmacologica

Prescrizione SSR

La terapia farmacologica con medicinali a base di Vitamina D in classe di rimborsabilità A, è a carico SSR su ricetta MMG/PLS.

Segnalazione delle reazioni avverse sospette

Gli operatori sanitari e i cittadini potranno segnalare qualsiasi sospetta reazione avversa a medicinale secondo una delle seguenti modalità:

- compilando la scheda di segnalazione e inviandola via e-mail al Responsabile di farmacovigilanza della propria struttura di appartenenza, oppure al Titolare dell'Autorizzazione all'Immissione in Commercio (AIC) del medicinale che si sospetta abbia causato la reazione avversa;
- direttamente on-line sul sito AIFA.

Prescrizione ed erogazione della terapia non farmacologica

Per ottenere l'erogazione degli ausili ottici correttivi su misura/ ausili per la vista, è necessario che il medico specialista del PDR (disease manager), previa valutazione ortottica specialistica di ogni singolo caso, formuli il piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato sulla base delle necessità dell'assistito, che dovrà essere quindi presentato presso la Asl di appartenenza del paziente, così come per la richiesta del sintetizzatore di voce.

L'erogazione di prodotti per la fotoprotezione, dopo redazione di piano terapeutico da parte del clinico del PDR, avverrà da parte dei Servizi Farmaceutici dell'Asl di appartenenza del paziente.

Segnalazione di incidenti/reclami

Gli operatori sanitari e i cittadini possono segnalare qualsiasi sospetto incidente/reclamo durante l'utilizzo di un dispositivo per il tramite della struttura sanitaria/farmacia di riferimento o del medico di medicina generale/ pediatra di libera scelta, che, a sua volta, procederà a segnalarlo al fabbricante e, se previsto dal caso (es. incidenti gravi), al Ministero della Salute.

5. PRESIDI DELLA RETE REGIONALE (PDR)

Per l'elenco dei centri certificatori/prescrittori dei codici di patologia rara trattati nel presente documento si rimanda all'indirizzo web:

<https://www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/ricerca-centri-accreditati-in-campania>

6. RIFERIMENTI NORMATIVI

- 1) DECRETO 48 del 27/10/2017 (Approvazione Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro).
- 2) DECRETO 61 del 05/07/2018 (Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro. Modifiche ed integrazioni al DCA n. 48 del 27/10/2018).

7. BIBLIOGRAFIA E SITOGRADIA

- 1) Regione Lombardia. Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Albinismo. Edizione 2018.
- 2) Liu S, Kuht HJ, Moon EH, Maconachie GDE, Thomas MG. Current and emerging treatments for albinism. *Surv Ophthalmol.* 2021 Mar-Apr;66(2):362-377. doi: 10.1016/j.survophthal.2020.10.007. Epub 2020 Oct 29. PMID: 33129801.
- 3) Moreno-Artero E, Morice-Picard F, Bremond-Gignac D, Drumare-Bouvet I, Duncombe-Poulet C, Leclerc-Mercier S, Dufresne H, Kaplan J, Jouanne B, Arveiler B, Taieb A, Hadj-Rabia S. Management of albinism: French guidelines for diagnosis and care. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2021 Jul;35(7):1449-1459. doi: 10.1111/jdv.17275. Epub 2021 May 27. PMID: 34042219.
- 4) Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 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. (G.U. Serie Generale, n. 65 del 18 marzo 2017).
- 5) www.orpha.net