



Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale

EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

Malattia Rara

CODICE

RN0570

Versione 3 del 04/09/2026

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

INDICE

1. EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA: DATI EPIDEMIOLOGICI, ETIOPATOGENETICI E CLINICI.....	3
2. OBIETTIVI DEL PDTA.....	6
3. ANALISI DEL CONTESTO E ANALISI DEI BISOGNI.....	7
4. PERCORSO DIAGNOSTICO, CRITERI DI ENTRATA E DI USCITA DEL PAZIENTE PER LA PRESA IN CARICO.....	8
5. PERCORSO TERAPEUTICO.....	12
6. GESTIONE DI EVENTI ACUTI IN EMERGENZA/URGENZA.....	13
7. TELEMEDICINA.....	14
8. TRANSIZIONE.....	15
9. INDICATORI SECONDO LA FASE DEL PDTA.....	15
10. ESENZIONE.....	16
11. ANALISI DELLE CRITICITA' E IDENTIFICAZIONE DEGLI OSTACOLI LOCALI ALL'APPLICAZIONE DEL PDTA.....	16
12. GRUPPO DI LAVORO PER LA STESURA DEL PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA.....	17
13. GRUPPO DI VALIDATORI PDTA.....	19
14. BIBLIOGRAFIA.....	20
15. SITOGRAFIA.....	20
ALLEGATO A: PRESIDIO DELLA RETE (PDR)-CENTRI CERTIFICATORI	
ALLEGATO B: PROTOCOLLO DI TERAPIA	

1. EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA: DATI EPIDEMIOLOGICI, ETIOPATOGENETICI E CLINICI

DEFINIZIONE

Le epidermolisi bollose ereditarie (EBE) costituiscono un ampio gruppo di patologie genetiche della cute, caratterizzate da una fragilità della stessa che porta alla formazione di bolle ed erosioni cutanee, talvolta anche con interessamento delle mucose. Altre manifestazioni comprendono la presenza di alterazioni ungueali (distrofia o assenza della matrice ungueale), milia, cheratodermia palmo plantare, fotosensibilità, poichilodermia, cicatrici e aplasia cutanea. Manifestazioni extracutanee associate sono alopecia; erosioni delle mucose orofaringee, esofago, laringe, ano; anomalie del tratto digerente (atresia del piloro o stenosi esofagea acquisita); erosioni congiuntivali e corneali; coinvolgimento di altri organi (es. reni, muscoli). Le EBE si manifestano alla nascita o nella prima infanzia. L'espressività clinica è variabile da forme moderate o gravi fino a forme incompatibili con la vita.

Le EBE si suddividono in quattro gruppi principali (Tab.1):

1. EB semplice o epidermolitica (SEB) con bolle intraepidermiche o erosioni spontanee o da traumi;
2. EB giunzionale (JEB) con bolle nella lamina lucida al di sopra della giunzione derma-epidermide;
3. EB distrofica o dermolitica (DEB) con bolle subepidermiche. Soltanto in questo gruppo le bolle e le erosioni danno esiti cicatriziali (scarring);
4. Kindler EB.

EPIDEMIOLOGIA

La prevalenza stimata è di circa 1,9 casi/100.000 abitanti.

In Campania, sulla base di una popolazione di 5.568.703 (Dati ISTAT al 1° gennaio 2026) si stima la presenza di circa 106 casi con questa condizione. Nel Registro Malattie Rare della Regione Campania sono presenti in totale 82 casi certificati e residenti in Campania di Epidermolisi Bollosa.

ETIOLOGIA

Le epidermolisi bollose ereditarie costituiscono un gruppo di malattie cutanee ad espressività clinica variabile per gravità e distribuzione delle lesioni (localizzate o generalizzate).

PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA REGIONE CAMPANIA

Le EBE mostrano una notevole eterogeneità genetica sia per le modalità di trasmissione ereditaria, autosomica dominante (nella maggior parte dei casi) ed autosomica recessiva, sia per l'eterogeneità di locus (geni diversi causa della stessa condizione), che per l'eterogeneità allelica (lo stesso gene causa di condizioni diverse).

Tipi classici di EB in base al livello della lesione cutanea	Tipi di EB	Ereditarietà	Geni	Proteine
Intraepidermico	EB simplex	Autosomica Dominante	KRT5, KRT14 PLEC KLHL24	Keratina5, Keratina14 Plectina Kelch-like24
		Autosomica Recessiva	KRT5, KRT14 DST PLEC EXPH5 CD151 (TSPAN24)	Keratina5, Keratina14 Distonina (Ag Pemfigoide bolloso, BPAG1) Plectina Exofillina5 (Slac2.b) Antigene CD151 (tetraspasmina24)
Giunzionale	EB giunzionale	Autosomica Recessiva	LAMA3, LAMB3, LAMC2 COL17A1 ITGA6, ITGB4, ITGA3	Laminine 332 CollagenoXVII Integrina A6 Integrina B4 Integrina A3
Intradermico	EB distrofica	Autosomica Dominante	COL7A1	Collageno VII
		Autosomica Recessiva	COL7A1	Collageno VII
Misto	EB Kindler	Autosomica recessiva	FERMT1 (KIND1)	Fermitina1 (kindlina1)

Tabella 1. *Classificazione dell'Epidermolisi Bollosa Ereditaria*

DIAGNOSI-DIAGNOSI DIFFERENZIALE

La diagnosi necessita in primis della valutazione clinica e dei dati anamnestici riguardanti i familiari. Per un corretto inquadramento diagnostico si effettua la biopsia cutanea con indagini istologiche, immunoistochimiche ed immunofluorescenza. Ad integrazione anche la Microscopia Elettronica ove possibile.

Infine, si effettuano i test genetici per la diagnosi etiologica di conferma, necessaria per il counselling genetico alla famiglia.

Nella diagnosi differenziale è importante considerare le altre condizioni di fragilità della cute (vedi tab. 2), le malattie bollose di origine infettiva (es. impetigine bollosa) o altre forme genetiche (es. eritrodermia ittisiiforme bolloso congenito), ma anche infezioni erpetiche neonatali.

Cleavage cute	Condizione	Ereditarietà	Geni	Proteine target
Disordini di Peeling cute Intraepidermici	Disordini di peeling cute	Autosomica Recessiva	TGM5 CSTA CTSB SERPINB8 FLG2 CDSN CAST DSG1 SPINK5	Transglutaminasi5 Cistatina A Cistatina B Inib8B Serpina proteasi Filaggrina 2 Corneodesmosina Calpastatina Desmogleina1 LEKTI
Disordini erosivi Intraepidermici	Disordini fragilità erosiva cute	Autosomica Recessiva	DSP JUP PKP1 DSC3 DSG3	Desmoplakina Plakog/obina P/acofilina1 Desmocollina3 Desmogleina3
Disordini ipercheratosici con fragilità cutanea Intraepidermici	Ittiosi cheratinopatiche Pachionichia congenita	Autosomica dominante Autosomica Recessiva Autosomica dominante	KRT1, KRT10, KRT2 KRT10 KRT6A, KRT68, KRT6C BRT16, KRT17	Cheratina1,10, 2 Cheratina10 Cheratina 6A, 6B, 6C Cheratina16,17
Disordini Connettivo con fragilità della cute Intradermici	Sindromi con fragilità cutanea da anomalia del connettivo	Autosomica Recessiva	PLOD3	Lisil-idrossilasi3

Tabella 2. Altre condizioni con fragilità della cute

2. OBIETTIVI DEL PDTA

Gli obiettivi del PDTA per la patologia comprendono gli obiettivi segnalati dalle linee guida europee:

- Definire il percorso diagnostico
- Garantire una diagnosi precoce
- Valutare i fattori di rischio, i fattori di severità
- Valutare l'iniziale condizione clinica della patologia, il suo stato ed eventuali complicanze, in base agli esiti dei principali esami diagnostici
- Specificare il tipo di coinvolgimento multisistemico e le potenziali comorbidità
- Valutare la possibilità di un'indagine molecolare per un inquadramento genetico ai fini di una accurata diagnosi e prognosi
- Indicare le terapie farmacologiche e le modalità di accesso alle stesse
- Garantire una gestione appropriata del percorso assistenziale in toto del paziente.

Quest'ultimo aspetto clinico - assistenziale è fondamentale in un'ottica di appropriatezza, gestione del rischio ed efficienza di utilizzo delle risorse, e si realizza attraverso la:

- ✓ valutazione e classificazione clinica delle EBE in base all'età di esordio e alle caratteristiche cliniche;
- ✓ riduzione dello stress da ospedalizzazione ed orientamento del paziente pediatrico e non, e dei suoi familiari;
- ✓ ottimizzazione della relazione Ospedale -Territorio sviluppando e potenziando in rete i diversi servizi già esistenti, favorendo l'assistenza a domicilio e la possibilità di un ricovero facilitato in caso di riacutizzazione o di necessità di intervento specialistico;
- ✓ definizione di criteri di appropriatezza, efficacia ed efficienza nella gestione delle consulenze specialistiche necessarie quali: Neonatologica, Dermatologica, Genetica Medica, Pediatrica, Neurologica, Gastroenterologica, Cardiologica, Pneumologica, Nutrizionale, Chirurgia plastica.

Agli obiettivi sopra elencati si associano gli obiettivi della stesura dei PDTA come da allegato A del Decreto n. 32 del 25/03/2019 Regione Campania:

1. Eliminare o quantomeno contenere la variabilità non necessaria sia nella fase diagnostica che terapeutica, che può determinare inappropriatezza nell'offerta assistenziale;
2. Assicurare la continuità, il coordinamento dell'assistenza, la riconciliazione terapeutica;
3. Ridurre al minimo i rischi per i pazienti;
4. Migliorare gli esiti delle cure;

5. Eliminare il più possibile ritardi e sprechi.

3. ANALISI DEL CONTESTO E ANALISI DEI BISOGNI

Dato il numero di pazienti e date le possibili sequele legate alla patologia, è indispensabile:

1. Creare una rete tra tutti gli operatori coinvolti: medici di famiglia/pediatri di libera scelta, specialisti ambulatoriali del territorio, strutture ospedaliere delle ASL e Presidi di riferimento della Rete Regionale Malattie Rare (PDR). Poiché vi è la necessità di specifici esami di laboratorio per la diagnosi, di certificazione da parte di personale e organismi competenti nonché di un piano terapeutico adatto alle condizioni cliniche generali del paziente è opportuno favorire un'iniziale convergenza dal territorio verso le unità operative dedicate delle strutture ospedaliere: gli specialisti del territorio, i pediatri di libera scelta (PLS) e i medici di medicina generale (MMG) potranno mettersi in contatto con i PDR riportati nell'Allegato A, i cui riferimenti sono elencati nel sito dedicato del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Campania

(www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania, www.malattierarecampania.it).

Nei PDR è prevista la presenza di personale dedicato al coordinamento dei passaggi diagnostico-terapeutici per l'inquadramento del paziente (*disease manager*). I nominativi dei disease manager sono consultabili nel sito sopra riportato.

Inoltre, sarà cura del disease manager informare e aggiornare il PLS o il MMG nonché lo specialista del territorio che ha indirizzato il paziente alla struttura.

2. Garantire un approccio multidisciplinare, coinvolgendo professionisti di ambiti specialistici diversi. Ogni PDR conta su un team multidisciplinare, i cui componenti gestiscono gli aspetti diagnostici (es. esami istologici, radiologici) e terapeutici a seconda del quadro clinico del singolo paziente (es. presenza di comorbidità, complicanze, supporto psicologico), nonché gli aspetti legati alla fase di transizione, al fine di garantire appropriata ed adeguata governance del paziente dalla fase pediatrica a quella adulta.
3. Fornire al paziente un percorso strutturato per i successivi follow-up. Nel PDR, il disease manager si occuperà di informare il paziente sui successivi passaggi diagnostici e/o terapeutici da eseguire, di contattare, se necessario, i professionisti del team multidisciplinare, di mantenere i contatti con gli specialisti del territorio, i pediatri di libera scelta e i medici di medicina generale.
4. Migliorare i rapporti con le associazioni dei pazienti al fine di diffondere il PDTA in maniera

capillare, informando il maggior numero di persone possibile.

A tal fine si rendono necessarie le seguenti risorse:

1. Risorse logistiche: ambulatori dedicati, indicazioni precise per accedere all'ambulatorio (sia riportate su cartaceo all'interno della struttura stessa che menzionate sul sito web);
2. Risorse tecnologiche: supporto e sistema informatico per la prenotazione e collegamento con il Registro regionale malattie rare per la certificazione del paziente;
3. Risorse umane: personale medico e infermieristico specializzato e dedicato, per ogni presidio della rete, già dipendente a tempo indeterminato dell'Azienda, ovvero da reclutare nell'ambito dei ptfp 2024/2026 già approvati e dei ptfp 2025/2027 in istruttoria.

4. PERCORSO DIAGNOSTICO, CRITERI DI ENTRATA E DI USCITA DEL PAZIENTE PER LA PRESA IN CARICO

PERCORSO DIAGNOSTICO

Il **CASE MANAGER** è rappresentato dal MMG/PLS del paziente che, come riportato dal DCA n. 48 del 27/10/2017 della Regione Campania, sarà informato degli esiti e condividerà con il DISEASE MANAGER i passaggi necessari del processo diagnostico. Il **DISEASE MANAGER** è rappresentato dal dermatologo specialista del PDR di riferimento che si occupa della specifica patologia (Allegato A).

L'iter diagnostico prevede:

1. Prima visita presso il MMG/PLS o il medico specialista (dermatologo) non appartenente al PDR che, valutando anamnesticamente o clinicamente il paziente, rilevano la presenza di bolle ed erosioni cutanee e mucosali con l'eventuale associazione di alterazioni ungueali (distrofia o assenza delle stesse), milia, cheratodermia palmo plantare, fotosensibilità, poichilodermia, cicatrici e aplasia cutanea, oppure accesso al Pronto Soccorso per paziente con aggravamento o sovra infezioni di tali condizioni. A seconda del risultato della valutazione clinica, gli stessi inviano il paziente al PDR per sospetto di patologia rara.
2. Previo contatto del MMG/PLS, dello specialista o del referente di Pronto Soccorso che ha posto il sospetto di malattia, il paziente accede al PDR con visita specialistica. Se confermato il sospetto di malattia rara, attraverso valutazione anamnestica e clinica del paziente, lo specialista del PDR prescrive le indagini atte alla conferma/esclusione della

diagnosi e management del paziente come da PDTA con codice R99.

3. Il disease manager provvederà a:

indirizzare il paziente ad eseguire esami diagnostici:

A. Istopatologici: la biopsia cutanea per indagine istologica, immunoistochimica; immuno-fluorescenza diretta e Microscopia Elettronica. Per i pazienti con JEB e DEB si tratta di indagini indispensabili per valutare la presenza di carcinomi squamocellulari.

L'analisi immunopatologica su criosezioni consente di individuare il piano di clivaggio e di identificare l'assenza o la riduzione di espressione a livello della giunzione dermo-epidermica della proteina responsabile, utilizzando un pannello di anticorpi che riconoscono proteine implicate nell'adesione dei cheratinociti al sottostante mesenchima o tra i cheratinociti stessi e tecniche di immunofluorescenza diretta o amplificata. Solo in rari casi dubbi è necessario l'esame ultrastrutturale con microscopia elettronica per completare l'inquadramento diagnostico. Entrambi questi tipi di analisi permettono di definire il sito di clivaggio nella cute e quindi poter distinguere tra i diversi tipi di EB ad eccezione della Kindler nella quale determinare il piano di clivaggio non ha valore diagnostico. L'indagine ultrastrutturale, inoltre, permette di evidenziare alterazioni morfologiche quali/quantitative di strutture implicate nell'adesione dermo-epidermica o intercheratinocitaria quali:

- assenza o marcata riduzione dei tonofilamenti di cheratina nei cheratinociti basali nella SEB,
- assenza di fibrille di ancoraggio nella DEB,
- riduzione di numero e alterazioni strutturali degli emidesmosomi praticamente in tutte le forme di JEB,
- riduzione di numero e alterazioni strutturali delle fibrille di ancoraggio, osservabile nella grande maggioranza dei casi di DEB,
- estese duplicazioni della lamina densa della membrana basale cutanea, reperto tipico e precoce della SK.

B. laboratorio: emocromo con formula, azotemia, creatinina, elettroliti, AST, ALT, GGT, bilirubina, FA, QPE, albumina, HBV, HGV, HIV, VES, glicemia, HbA1c, trigliceridi, colesterolo totale e LDL, ANA, esame delle urine, per pazienti di sesso femminile: rHCG); e strumentali:

- Rx transitoesofageo ed EsoGagoGastroDuodenoScopia - EGDS (pazienti affetti da DEB e pazienti affetti da SK) per valutare la presenza e l'entità dell'interessamento esofageo;
- Rx mani (pazienti con DEB o SK) per valutare la presenza della pseudosindattilia;
- MOC DEXA (Mineralometria Ossea Computerizzata Dual PhotonX-ray Absorbimetry) per la misurazione della densitometria ossea ed evidenziare un'eventuale osteopenia o

osteoporosi;

- Ecografia renale, urografia e/o cistoscopia (pazienti affetti da JEB e DEB, sintomatici) per evidenziare eventuali alterazioni renali e/o stenosi ureterali;
- Ecografia cardiaca per evidenziare un'eventuale miocardiopatia dilatativa, valvulopatie o endocarditi.

C. richiedere i test genetici per la conferma della diagnosi clinica e per il counselling familiare presso i Presidi della Rete Regionale di Genetica Clinica e di Laboratorio.

La diagnosi di conferma si effettua mediante sequenziamento di nuova generazione (NGS) su DNA genomico estratto da linfociti da sangue periferico o in casi molto rari e limitati su RNA estratto da sangue intero o materiale biotico cutaneo mediante pannelli multigenici. Con la progressiva diffusione e disponibilità di laboratori dedicati, l'analisi genetica viene effettuata di routine in tutti i pazienti.

La conferma della diagnosi risponde anche ad altre esigenze della consulenza genetica:

- l'accertamento del rischio di ricorrenza della malattia nelle future gravidanze del paziente o di un suo consanguineo (utile in particolare per i casi sporadici di EBE che possono essere trasmessi sia con modalità autosomica dominante che recessiva che consente di pianificare un percorso diagnostico prenatale.

4. Se confermata la diagnosi di malattia rara si procederà a:

- a. Inserire il paziente all'interno del Registro Campano delle MR e rilasciare la certificazione per malattia rara (RN0570);
- b. Contattare gli altri membri del team multidisciplinare per inquadramento specialistico multisistemico;
- c. Definire protocollo di terapia (Allegato B);
- d. Impostare il follow-up.

5. Il paziente, recandosi presso l'ASL di appartenenza ed esibendo copia stampata del certificato rilasciato dal PDR, potrà ottenere il codice di esenzione. I codici di malattia rara garantiscono l'accesso alle prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale i pazienti sono affetti e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti.

6. Il follow-up potrà essere eseguito presso specialisti appartenenti al PDR o presso specialisti del territorio presenti presso l'ASL di provenienza del paziente.

CRITERI DI ENTRATA: SOSPETTO CLINICO DI EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

Le EBE si manifestano solitamente alla nascita o nelle fasi precoci di vita, con bolle ed erosioni cutanee e mucosali. Possono essere associate alterazioni ungueali (distrofia o assenza delle stesse), milia, cheratodermia palmo plantare, fotosensibilità, poichilodermia, cicatrici e aplasia cutanea. A tali manifestazioni si possono accompagnare complicazioni principalmente infettive, nutrizionali, digestive e bucco-dentali.

Le EBE devono essere sospettate su basi cliniche (manifestazioni tipiche alla nascita o nei primi anni di vita), e la diagnosi si avvale inoltre dell'anamnesi familiare e personale. In seguito, si esegue biopsia cutanea per esame istologico standard immunoistochimica, oltre al test genetico sul DNA estratto da sangue periferico.

Il paziente, dopo valutazione con sospetto di EBE, viene indirizzato al Presidio della Rete, dove, a seconda della complessità, verrà seguito con una gestione esterna (ambulatoriale) o interna (Day hospital, ove appropriato, o regime di ricovero ordinario) dal team multidisciplinare della struttura.

Il team multidisciplinare comprende i seguenti specialisti:

- dermatologo;
- pediatra/neonatologo;
- gastroenterologo;
- cardiologo;
- pneumologo;
- oculista;
- otorinolaringoiatra;
- odontoiatra;
- nutrizionista;
- endocrinologo;
- diabetologo;
- medico genetista;
- oncologo;
- psicologo;
- chirurgo;
- fisiatra/fisioterapista;
- neuropsichiatra;

- neurologo;
- psichiatra.

Un altro criterio di entrata è costituito dall'aggravamento delle lesioni e/o la comparsa di complicazioni.

CRITERI DI USCITA: STABILIZZAZIONE DEL QUADRO CLINICO

Il paziente completerà il suo percorso di presa in carico presso il PDR in caso di stabilità del quadro clinico. Resta inteso che il paziente è tenuto a seguire il calendario di follow-up stabilito dal disease manager. Il follow-up sarà svolto presso specialisti appartenenti al PDR o presso specialisti del territorio presenti presso l'ASL di provenienza del paziente. In caso di peggioramento del quadro clinico, il paziente entrerà nuovamente nel percorso di presa in carico presso il PDR.

5. PERCORSO TERAPEUTICO

La prevenzione nonché la guarigione delle ferite rappresentano lo scopo principale nel trattamento delle EBE. Le linee guida internazionali confermano l'efficacia di un approccio integrato e personalizzato nella gestione delle ferite da EB, sottolineando la necessità di un trattamento centrato sul paziente, particolarmente per le varianti cliniche a più elevata severità.

Pertanto, risultano essenziali sia un'adeguata valutazione delle stesse (es. superficie corporea interessata, presenza/assenza di erosioni, presenza/assenza di essudato) sia la considerazione di altri fattori quali l'età del paziente, eventuali patologie concomitanti e la forma di EB al fine di poter permettere al clinico di scegliere il trattamento più adatto. È indicato l'utilizzo di medicazioni, l'uso di emollienti e l'uso di disinfettanti cutanei per la pulizia delle ferite per evitare lo sviluppo di sovrainfezioni. Nel caso di ferite con infiammazione persistente, aumento del prurito o evidenza di colonizzazione batterica può essere richiesto l'utilizzo di terapia antibiotica per via topica.

Nel trattamento delle EBE è importante, inoltre, la valutazione e la gestione del dolore per cui vengono maggiormente raccomandati paracetamolo e tramadolo.

Nel corso del 2024, in Italia è stata resa disponibile a carico del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), la prima terapia topica a base di estratto di corteccia di *Betula pendula* Roth, *Betula pubescens* Ehrh. e ibridi di entrambe le specie, specifica per il trattamento di lesioni a

spessore parziale associate a epidermolisi bollosa distrofica nella forma recessiva (RDEB), nei pazienti di età pari o superiore a 6 mesi.

Al momento della stesura del presente documento, è inoltre in corso di valutazione l'autorizzazione AIFA e l'eventuale rimborso a carico del SSN della prima terapia avanzata per il trattamento delle ferite nei pazienti con epidermolisi bollosa distrofica (DEB) con mutazione/i nel gene della catena alfa 1 del collagene di tipo VII (COL7A1), da applicarsi per via cutanea già dalla nascita.

Per il protocollo di terapia si rimanda all'Allegato B.

6. GESTIONE DI EVENTI ACUTI IN EMERGENZA/URGENZA

Data la fragilità di cute e mucose, traumi anche minimi (frizioni o urti) causano la formazione di bolle con conseguenti erosioni e ulcerazioni, nonché un'aumentata suscettibilità alle infezioni. Il dolore è costante ed esacerbato dalle procedure. Il prurito è spesso importante. L'EB può causare numerose complicanze extracutanee, quali difficoltà di deglutizione, stenosi delle alte vie aeree, malnutrizione, anemia, osteopenia/osteoporosi, insufficienza renale, problemi dentari, danni oculari e aumentato rischio di sepsi. Quasi tutte le procedure di emergenza possono essere eseguite, ma è necessario prendere delle precauzioni specifiche. Si possono somministrare farmaci analgesici e ansiolitici.

PROCEDURE/AZIONI DA EVITARE:

- Evitare di far scivolare il paziente, ma utilizzare il metodo "Solleva e posiziona".
- Evitare, per quanto possibile, medicazioni aderenti e cerotti adesivi.
- Evitare lo sfregamento della cute.
- Evitare la frizione durante la manipolazione o la svestizione.

MODALITA' DI CURA RACCOMANDATE

- Rimuovere le medicazioni aderenti mediante spray al silicone o, se non disponibile, bagnandole abbondantemente con acqua.
- Tamponare, non strofinare, durante la pulizia e la disinfezione della cute.
- Lubrificare tutti i dispositivi (termometri, cateteri, cannule, sondini, etc.) ed utilizzare il minimo calibro adeguato di cateteri e sondini.

- Imbottire le aree soggette a traumatismi (es. prima di applicare il manicotto per misurare la pressione arteriosa).
- Utilizzare pulsiossimetri con sensori a clip lubrificati.
- Per eseguire l'ECG, rimuovere gli adesivi dagli elettrodi e fissarli sulla cute con medicazioni non aderenti
- Bucare le bolle utilizzando una lancetta pungidito o un ago ipodermico, e drenare delicatamente senza rimuovere il tetto della bolla.

Secondo le raccomandazioni ERN-Skin (aggiornamento 2024), alcune complicanze richiedono gestione immediata in ambiente ospedaliero:

- *Sepsi o shock settico*: rischio elevato nei lattanti e nelle forme severe; evitare manovre traumatiche sulla cute.
- *Disidratazione grave*: secondaria a perdite cutanee estese o ridotto apporto.
- *Ostruzione delle vie aeree superiori*: per bolle o edema laringeo, richiede intervento esperto per l'intubazione.
- *Impatto del bolo alimentare*: segno di stenosi esofagea, necessaria valutazione endoscopica urgente.
- *Ritenzione urinaria acuta*: dovuta a stenosi uretrale, richiede cateterismo delicato.
- *Emorragia da carcinoma squamocellulare*: gestione emostatica e consulenza oncologica urgente.
- *Erosione corneale acuta*: dolore e fotofobia, richiede valutazione oculistica immediata.

7. TELEMEDICINA

Con la Delibera del 12 gennaio 2021 n. 6, la Giunta Regionale ha definito le "Linee di indirizzo regionali sull'attivazione dei servizi sanitari erogabili a distanza (telemedicina) e impiego nell'ambito del Sistema Sanitario Regionale Campano".

Con il medesimo provvedimento è stato previsto l'utilizzo della piattaforma SINFONIA, da parte delle Aziende Sanitarie, per tutte le attività (specialità assistenziali e servizi idonei) di Telemedicina in regione, laddove l'indicazione risulti appropriata.

Tale piattaforma non è mai comunque sostitutiva dell'atto medico (visita generale o specialistica).

Nell'applicazione del percorso diagnostico assistenziale specifico per le EBE (codice RN0570) le Aziende sanitarie devono definire ed attivare tutti i servizi appropriati ad una pronta diagnosi, presa in carico, trattamento e prescrizioni terapeutiche, monitoraggio in follow-up del paziente, in coordinamento con la Direzione Generale, il Centro Coordinamento malattie rare e la struttura tecnica-operativa di So.Re.Sa. in coerenza con l'art. 61, comma 1, lettera a) della legge regionale 29 giugno 2021, n. 5.

8. TRANSIZIONE

Come per tutte le malattie croniche a esordio pediatrico e in particolar modo per le condizioni genetiche, uno dei momenti più critici è rappresentato dalla fase della transizione dall'assistenza pediatrica a quella per l'individuo adulto, per la quale deve essere organizzato un adeguato percorso.

Tale percorso va programmato prima del compimento dei 18 anni, avvalendosi di sedute di ambulatorio a cui partecipano in contemporanea sia il team pediatrico, che quello dell'adulto. Nella Regione Campania sono già attivi PDR sia per l'età pediatrica (reparti pediatrici con expertise nelle malattie genetiche dello scheletro e dell'accrescimento), che per l'età adulta (prevalentemente reparti di Genetica Medica).

In aggiunta, relativamente al passaggio per la presa in carico del paziente dal PDR pediatrico al PDR di medicina dell'adulto, limitatamente alle funzioni affidate alla medicina territoriale, va anche programmata una transizione dal PLS al MMG, avvalendosi di sedute ambulatoriali congiunte o del trasferimento delle informazioni relative al paziente. Tale passaggio va supervisionato dal PDR a cui il paziente fa riferimento e l'organizzazione dell'assistenza al paziente deve uniformarsi a quanto già indicato in precedenza dal Disease Manager.

9. INDICATORI SECONDO LA FASE DEL PDTA

Fase1- Prima visita presso il MMG/PLS o specialista (dermatologo) o pronto soccorso:

% esecuzione di visita specialistica secondo le tempistiche del decreto 34, 08/08/2017 Regione Campania, B (Breve): entro 10 gg; D (Differibile): entro 30 gg. (Numero di pazienti con EB diagnosticata dalla struttura/numero di pazienti con sospetto di EB afferenti alla struttura).

Fase 2 - Sospetto clinico: % di pazienti che vengono inviati al PDR, non solo in caso di conferma, ma anche in caso di sospetto della patologia.

Fase 3-Diagnosi: % di pazienti con diagnosi di malattia secondo le linee guida con, al denominatore, numero totale pazienti sospettati al momento della disponibilità del profilo anamnestico e dell'esame istologico.

Fase 4 - Presa in carico: % di pazienti che eseguono visite di follow up in funzione della fase di malattia e verifica della compliance del paziente.

10. ESENZIONE

Il primo accesso del paziente presso il PDR avviene mediante impegnativa del medico curante. Il codice di esenzione per sospetto di malattia rara (R99) può essere attribuito dallo specialista del PDR referente per la patologia dopo visita presso il PDR in caso di sospetto di malattia e quando non sia possibile, al momento della valutazione, certificare la malattia in assenza della conferma della diagnosi o in mancanza di alcuni criteri diagnostici. Una volta soddisfatti i criteri diagnostici, il paziente ottiene la certificazione per malattia rara (RN0570) dallo specialista referente del PDR.

11. ANALISI DELLE CRITICITA' E IDENTIFICAZIONE DEGLI OSTACOLI LOCALI ALL'APPLICAZIONE DEL PDTA

1. Criticità/ostacoli strutturali: carenza di spazi (ambulatori) dedicati;
2. Criticità/ostacoli tecnologici: necessità di maggiori dettagli su supporto informatico (sito web) nell'accesso agli ambulatori per malattie rare e aggiornamento degli stessi; aggiornamento tecnologico delle metodiche diagnostiche e terapeutiche da effettuare presso il PDR;
3. Criticità/ostacoli organizzativi: continua condivisione e aggiornamento tra i medici del territorio e ospedalieri sulle condizioni cliniche del paziente; invio del paziente al professionista che principalmente si occupa della patologia (dermatologo);
4. Criticità/ostacoli professionali: invio del paziente al professionista che principalmente si occupa della patologia (dermatologo); formazione e aggiornamento del personale;
5. Criticità/ostacoli da contesto socioculturale: attesa del paziente prima di consultare il

medico del territorio (MMG/PLS, specialista) per possibile sottovalutazione delle proprie condizioni cliniche;

6. Criticità/ostacoli orografici e di viabilità: accesso dei pazienti a strutture sovra distrettuali, difficoltà negli spostamenti dei pazienti verso le strutture dedicate causa condizioni cliniche invalidanti o mancanza di personale per l'accompagnamento.

12. GRUPPO DI LAVORO PER LA STESURA DEL PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

- Dott.ssa Paola Nappa, dirigente medico, UOC Dermatologia Clinica, Dipartimento ad Attività Integrata di Sanità Pubblica, Farmacoutilizzazione e Dermatologia, AOU Federico II, Napoli;
- Dott. Vincenzo Cimmino, medico in formazione specialistica presso la Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia, A.O.U. Federico II, Napoli;
- Dott.ssa Filomena Barbato, Dermatologia AORN Santobono Pausillipon, Napoli;

Centro Di Coordinamento Malattie Rare: Prof. Giuseppe Limongelli, Dott.ssa Chiara De Stasio, Dott.ssa Anna Fusco, Dott. Bruno De Rosa, Dott.ssa Martina Caiazza, Dott.ssa Francesca Marzullo.

Tavolo Tecnico farmaceutica:

Coordinatore: Maria Galdo

Componenti: Dott.ssa Francesca Futura Bernardi, Dott.ssa Giulia De Marchi

Tavolo Tecnico Malattie Rare:

Prof. Generoso Andria, Dott. Francesco Bencivenga, Dott.ssa Francesca Futura Bernardi, Dott. Roberto Bianco, Ing. Giuseppe Borriello, Dott. Pietro Buono, Dott.ssa Addolorata Cozzoli, Dott.ssa Maria De Giovanni, Dott. Pierino De Silverio, Dott.ssa Sara Fusco, Prof. Giuseppe Limongelli, Prof. Emanuele Miraglia Del Giudice, Dott.ssa Maria Galdo, Dott.ssa Barbara Morgillo, Dott.ssa Monica Pagliaro, Dott.ssa Moira Pardo, Prof. Giancarlo Parenti, Prof. Silverio Perrotta, Dott. Gaetano Piccinocchi, Dott.ssa Eliana Raiola, Prof.ssa Margherita Ruoppolo, Dott. Gioacchino Scarano, Prof. Raffaele Scarpa, Prof.ssa Francesca Simonelli, Dott. Ugo Trama, Prof. Massimo Triggiani, Dott. Antonio Varone.

Direzione generale Tutela della Salute e Coordinamento del Servizio Sanitario Regionale:

Dott. Ugo Trama

204 01 00 - Settore Prevenzione collettiva e sanità pubblica e veterinaria

Dirigente: Michele Valentino Chiara

204 01 01 - UOS Prevenzione ed igiene sanitaria

Dirigente: Francesco Bencivenga

204 02 00 - Settore Assistenza territoriale

Dirigente: Pietro Buono

204 02 01 - UOS Sviluppo dell'assistenza territoriale del SSR, attività consultoriale e assistenza materno-infantile

Dirigente: Pietro Buono (ad interim)

204 02 02 - UOS Assistenza sociosanitaria

Dirigente: Sara Fusco

204 03 00 - Settore Assistenza ospedaliera

Dirigente: Anna Maria Ferriero

204 03 01 - UOS Qualità delle cure, reti e percorsi

Dirigente: Moira Pardo

204 04 00 - Settore Accreditamento istituzionale, Health Technology Assessment (HTA), rapporti con il mercato

Dirigente: Ugo Trama

204 04 02 - UOS Politiche del Farmaco e dei dispositivi medici – HTA

Dirigente: Francesca Futura Bernardi

204 05 00 - Settore Controllo di gestione del sistema sanitario regionale

Dirigente: Gaetano Patrone

13. GRUPPO DI VALIDATORI PDTA

Direttori Generali e Direttori Sanitari Aziende Ospedaliere: AOU Luigi Vanvitelli, Napoli; AORN San Giuseppe Moscati, Avellino; AORN Santobono Pausilipon, Napoli; AOU Federico II, Napoli; AORN Cardarelli, Napoli; AORN San Pio, Benevento; AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno.

Referenti malattie rare aziende ospedaliere: Dott.ssa Anna Galdieri, Prof.ssa Daniela Pasquali, referenti AOU Luigi Vanvitelli, Napoli; Prof. Nicola Brunetti Pierri, Dott. Alessandro Barbarino, referenti AOU Federico II, Napoli; Dott.ssa Antonella Maisto, AOU S. Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Salerno; Dott. Daniele De Brasi, Dott.ssa Sabina Sole, referenti AORN Santobono-Pausillipon, Napoli; Dott. Camelo Piscopo, Dott.ssa Filippina Onofaro, Dott. Gennaro Di Biase, referenti AORN Cardarelli, Napoli; Dott. Giuseppe Cerciello, AO San Pio, Benevento; Dott.ssa Gaetana Cerbone, Dott. Antonio Ceglia, AORN San Giuseppe Moscati, Avellino.

Referenti ASL malattie rare: Dott.ssa Nevicella Cardellicchio, referente ASL Avellino; Dott. Alessandro Bozza, referente ASL Benevento; Dott.ssa Tiziana Ciarambino, referente ASL Caserta; Dott.ssa Giovanna Mazzone, referente ASL Napoli 1 Centro; Dott. Ciro Ciliberti, Dott.ssa Daniela De Riso, referenti ASL Napoli 2 Nord; Dott.ssa Eliana Raiola, referente ASL Napoli 3 Sud; Dott.ssa Adele Paolino, referente ASL Salerno.

Tavolo tecnico regionale per le malattie rare: malattie della cute e del tessuto sottocutaneo

Coordinatore: Dott. Gioacchino Scarano

Referenti: Prof. Giuseppe Argenziano AOU Vanvitelli Napoli; Prof. Paolo Ascierto Istituto Nazionale Tumori IRCCS Fondazione G. Pascale Napoli; Dott.ssa Filomena Barbato AORN Santobono-Pausilipon Napoli; Dott. Stefano Caccavale AOU Vanvitelli Napoli; Dott.ssa Gaetana Cerbone AORN San Giuseppe Moscati Avellino; Dott. Massimo Nacca AORN Sant'Anna e San Sebastiano Caserta; Dott.ssa Paola Nappa AOU Federico II Napoli; Prof.ssa Serena Lembo AOU S. Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona Salerno; Dott.ssa Francesca Romano AORN Cardarelli Napoli; Dott. Luigi Rossiello AORN Cardarelli Napoli; Dott.ssa Elena Sammarco AORN Santobono-Pausilipon Napoli; Dott. Giovanni Sarracco

AORN San Pio Benevento; Dr. Luigi Scarpato Prof. Paolo Ascierto Istituto Nazionale Tumori
IRCCS Fondazione G. Pascale Napoli.

Associazioni: DEBRA ITALIA ONLUS

14. BIBLIOGRAFIA

1. Chiaverini C, Bourrat E, Mazereeuw - Hautier J, Hadj - Rabia S, Bodemer C, Lacour JP. Epidermolyses bulleuse ereditaires: protocole National de diagnostic et de soins (PNDS). Hereditary epidermolysis bullosa: French national guidelines (PNDS) for diagnosis and treatment. Ann Dermatol Venereal. 2017; 144:6-35.
2. Cohn HI, Teng JM. Advancement in management of epidermolysis bullosa. Curr Opin Pediatr. 2016;28:507-516.
3. Has C. ; Bauer JW et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br J Dermatol 2020; 183:614-627.
4. Koller U and Bauer. Emerging DNA & RNA editing strategies for the treatment of epidermolysis bullosa. J Dermatolog Treat 2024; 35:2391452.
5. Kocsy K, Wilkinson H, Felix-Ilemhenbho F et al. Gene editing for collagen disorders: current advances and future perspectives. Gene Ther 2025 Aug 11; doi 10.1038/s41434-025-00560-7.

15. SITOGRAFIA

- CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE REGIONE CAMPANIA - AORN DEI COLLI:
<http://www.malattierarecampania.it>
<https://www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/>
- REGIONE CAMPANIA: <https://www.regione.campania.it>
- AIFA: <https://farmaci.agenziafarmaco.gov.it/bancadatifarmaci/cerca-farmaco>
- PUBMED: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>
- MINISTERO DELLA SALUTE: <https://www.salute.gov.it>

ALLEGATO A: PRESIDI DELLA RETE (PDR)-CENTRI CERTIFICATORI

PRESIDI DELLA RETE(PDR)	UNITA OPERATIVE
A.O. San Pio - Presidio Ospedaliero Rummo, Benevento	U.O.C. Dermatologia
A.O.R.N. S. Giuseppe Moscati, Avellino	U.O.C. Dermatologia e Dermochirurgia
A.O.R.N. Santobono-Pausilipon - Ospedale Santobono, Napoli	UOC Dermatologia
	U.O.C. Pediatria Generale e Dermo-Immuno-Reumatologia
AOU "San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona", Salerno	U.O.C. Dermatologia
Azienda Ospedaliera Universitaria dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli	U.O.C. Dermatologia
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli	UOC Dermatologia Clinica

I centri riportati in tabella sono certificatori e prescrittori per l'Epidermolisi Bollosa.

L'U.O.S.D. di Genetica Medica dell'A.O. San Pio e l'U.O.C. di Genetica Medica dell'A.O.R.N. Cardarelli rappresentano centri di Genetica Medica con expertise nella diagnosi (centri certificatori) delle forme ereditarie di Epidermolisi Bollosa.

Di seguito, viene riportato il sito del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Campania. Attraverso la piattaforma, aggiornata ogni due mesi, sarà possibile accedere alle informazioni riguardo ai medici certificatori e relativi recapiti: www.malattierarecampania.it

ALLEGATO B: PROTOCOLLO DI TERAPIA

(aggiornamento luglio 2026)

Trattamento farmacologico topico delle lesioni cutanee in pazienti pediatrici e adulti

Terapia	Concentrazione	Note
Estratto di corteccia di <i>Betula pendula</i> Roth, <i>Betula pubescens</i> Ehrh. e ibridi di entrambe le specie	<u>Posologia:</u> Deve essere applicato uno strato di gel dello spessore di circa 1 mm sulla superficie della ferita, coprendo con una medicazione sterile non adesiva, oppure il gel deve essere applicato sulla medicazione in modo che sia a contatto diretto con la ferita.	Trattamento di lesioni a spessore parziale associate a epidermolisi bollosa distrofica nella forma recessiva (RDEB) nei pazienti di età pari o superiore a 6 mesi. Classe di rimborsabilità: H
Urea	Varie concentrazioni	Preparazione galenica magistrale. Azione emolliente. Non raccomandata se la cute risulta infiammata, lesa od erosa.
Glicole propilenico	<20%	Preparazione galenica magistrale. Azione emolliente.
Dexpantenolo	5%	Preparazione galenica officinale. Azione emolliente.
Glicerolo (glicerina)	15-20%	Preparazione galenica officinale. Azione emolliente.
Vaselina bianca e lanolina	Vaselina bianca: 90% Lanolina: 5%	Preparazione galenica officinale. Azione emolliente.
Vitamina E in soluzione oleosa	-	Preparazione galenica. Azione lenitiva ed emolliente.
Associazioni a base di clorexidina digluconato, acido undecilenico, climbazolo ed estratto glicolico di timo e/o associazioni a base di acido ialuronico, aloe vera, vitamina E, dipotassio glicirizzinato, bisabololo ed estratto di calendula	-	Azione detergente.
Acido ialuronico [#]	-	Azione cicatrizzante (garze, spray, crema, gel). Funzione

PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA REGIONE CAMPANIA

		lubrificante ed umettante (collirio).
Acido ialuronico in associazione a sulfadiazina argentica [#]	-	Azione cicatrizzante (garze, crema).
Acido fusidico [#] ± betametasone [#]	Acido fusidico 2% ± betametasone 0,1%	Azione antibiotica ± azione antinfiammatoria e antipruriginosa.
Gentamicina [#] ± betametasone [#]	Gentamicina 0,1% ± betametasone 0,1%	Azione antibiotica ± azione antinfiammatoria, antiallergica e antipruriginosa.
Agenti per la disinfezione della cute: a) clorexidina [#] , ipoclorito di sodio [#] , iodopovidone [#] b) preparazioni galeniche: permanganato di potassio, eosina soluzione	Varie	Pulizia delle ferite al fine di evitare lo sviluppo di sovrainfezioni.
Antisettici (tobramicina, ofloxacina) [#]	- -	Azione antisettica oculare (collirio).

[#]classe di rimborsabilità C

Trattamento farmacologico per la gestione del dolore

Terapia	Via di somministrazione	Note
Tramadolo	Orale	Azione antidolorifica.
Paracetamolo in associazione a codeina (comprese)	Orale	Azione antidolorifica. La codeina non deve essere assunta da bambini di età <12 anni, a causa di rischio di tossicità da oppioidi.

PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA REGIONE CAMPANIA

Elenco dispositivi medici

A: Ausili monouso in Allegato 2 al DPCM 12 gennaio 2017 e presenti in gara regionale			
CND	Descrizione	Caratteristiche del prodotto	Note
M02030201	Medicazioni costituite da garze e sostanze ad azione emolliente	-	
M03030103	Rete elastica tubulare	-	
M040402	Medicazioni in alginato	-	Per lesioni con alta essudazione.
M040403	Medicazioni in idrocolloidi	-	Per lesioni con essudato medio- basso.
M040404	Medicazioni in idrofibra	-	Per lesioni con essudato medio-alto.
M040406	Medicazioni in poliuretano	-	Per lesioni a spessore parziale o totale a media secrezione.
M04040801 M04040802	Medicazioni in argento	-	Per lesioni infette, ad evidente rischio di infezione o con eccessiva carica batterica che provoca un ritardo nella guarigione.
B: Dispositivi medici non ricompresi nell'allegato 2 del DPCM 12 gennaio 2017 ma presenti in gara regionale per cui è necessaria valutazione multidisciplinare in capo al NAT per singolo paziente			
M0303010103	Bende elastiche di fissaggio non adesive biestensibili	Medicazione tubolare di fissaggio biestensibile: - tessuto elastico bidirezionale (2-way stretch) in viscosa, elastan e poliammide; - struttura tubolare continua (senza cuciture); - non compressivo;	Utilizzo per fissaggio medicazioni, copertura cutanea, protezione cute fragile.

PDTA EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA REGIONE CAMPANIA

		- alta estensibilità e adattabilità; - traspirante; - riutilizzabile (in alcuni contesti); - taglie codificate per distretti corporei.	
M04041002	Medicazioni in collagene di origine animale associato ad altre sostanze	Medicazione bioattiva a base di collagene $\pm$ argento che favorisce la formazione di tessuto di granulazione e l'epitelizzazione.	Necessario applicare medicazione secondaria.
M9002	Dispositivi protettivi, lubrificanti e lenitivi (spray, gel, liquidi e creme)	Crema barriera per la protezione del film idrolipidico a base miele di Manuka antibatterico di grado medicale (30%). Prodotto ipoallergenico.	Per la protezione della cute integra, perilesionale. Applicazione 2-3 volte al giorno o dopo cambio medicazione o bagno.
M9002	Dispositivi protettivi, lubrificanti e lenitivi (spray, gel, liquidi e creme)	Crema barriera per la cute perilesionale, a lunga durata.	Per la protezione della cute perilesionale.
Altri DM		Garze cotone non medicate Aghi sterili monouso	Quantità e misure secondo le indicazioni cliniche.
C: Ausili in Allegato 5 al DPCM 12 gennaio 2017			
V9099		Ausili per la protezione del tronco o dell'intero corpo- tessuto filato in fibroina di seta.	Prescrivibile a carico SSN solo nel primo mese di vita. La scelta della taglia (0/3 – 3/6 mesi) deve essere indicata nella prescrizione in relazione alle misure e alle dimensioni dell'assistito.

PRESCRIZIONE ED EROGAZIONE DELLA TERAPIA

Prescrizione SSR

La terapia farmacologica con tramadolo o paracetamolo/ codeina è a carico SSR su ricetta MMG/PLS.

Distribuzione territoriale

1. Per i farmaci classificati in classe di rimborsabilità H, il PDR procede alla compilazione del Piano Terapeutico e l'erogazione avviene presso il Servizio Farmaceutico territoriale dell'ASL di appartenenza del paziente per i cicli successivi al primo. Il primo ciclo verrà invece erogato dal Servizio Farmaceutico del Centro prescrittore.
2. I farmaci di fascia C che costituiscono una personalizzazione del trattamento farmacologico, saranno prescritti a carico SSR per i soli casi in cui il medico del PDR dichiara "essenziali e salvavita" in mancanza di alternative terapeutiche per il trattamento della malattia stessa; il medico del PDR procede alla compilazione del Piano Terapeutico Personalizzato che viene sottoposto alla valutazione e all'autorizzazione dei NAT di pertinenza e l'erogazione autorizzata avviene presso il Servizio Farmaceutico territoriale dell'ASL di appartenenza del paziente.
3. I farmaci galenici magistrali seguono lo stesso percorso dei farmaci di fascia C e le modalità prescrittive seguiranno i formalismi a norma di legge; l'erogazione dei preparati galenici indicati dal clinico del PDR avverrà da parte del Servizio Farmaceutico territoriale dell'ASL di appartenenza del paziente.
4. La fornitura a carico SSR dei dispositivi medici presenti nell' "Elenco dispositivi medici" al punto A e al punto C avverrà da parte dell'ASL di appartenenza del paziente secondo le seguenti indicazioni riportate nel Piano Terapeutico Individuale redatto dal PDR, nel rispetto dei criteri riportati nel DPCM.
5. Per la fornitura a carico SSR dei dispositivi medici presenti nell' "Elenco dispositivi medici" al punto B dispositivi medici non presenti nell'allegato 2 al DPCM 12 gennaio 2017 ma presenti in gara regionale, è necessaria la valutazione del Piano Terapeutico Personalizzato e autorizzazione della singola richiesta da parte del NAT dell'Asl di appartenenza del paziente.

Si rappresenta che, per eventuali Piani terapeutici Personalizzati riportanti la prescrizione di dispositivi che esulano dagli elenchi sopra riportati, si rende necessario un diverso percorso di valutazione in termini di appropriatezza da parte dei NAT aziendali, di insostituibilità del

trattamento da parte del PDR, di sostenibilità da parte della ASL di appartenenza del paziente. Il NAT di competenza coordinerà dunque la valutazione multidisciplinare di ogni singola richiesta.

Resta inteso che i soggetti menzionati nel paragrafo precedente si assumono la piena responsabilità amministrativo-contabile e gestionale per le attività di rispettiva competenza.

Segnalazione delle reazioni avverse sospette

Tutti gli operatori sanitari e i cittadini dovranno segnalare qualsiasi sospetta reazione avversa secondo una delle seguenti modalità:

- compilando la scheda di segnalazione e inviandola al Responsabile di farmacovigilanza della propria struttura di appartenenza via e-mail 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.