



PSDTA

DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

Luglio 2026

Regione Piemonte – Assessorato alla Sanità
Settore “Programmazione dei servizi sanitari e socio-sanitari”
Azienda Zero
SC Medicina Territoriale e Reti di Patologia

PREMESSA

L'articolo 1 della legge regionale (LR) 26 ottobre 2021, n. 26 (in seguito parzialmente modificata dall'art. 1 della L.R. n. 2 del 25 marzo 2022) ha previsto l'istituzione dell'Azienda Sanitaria Zero, quale Ente del Servizio Sanitario Regionale dotato di personalità giuridica pubblica e di autonomia amministrativa, patrimoniale, organizzativa, contabile, gestionale e tecnica.

Con Decreto del Presidente della Giunta Regionale (DPGR) n. 9 del 18/2/2022 è stata costituita, ai sensi e per gli effetti della citata legge regionale 26 ottobre 2021, n. 26, l'Azienda Zero.

Con Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) 28 giugno 2022, n. 4-5268 sono state attribuite ad Azienda Zero le prime funzioni, tra cui "coordinamento in materia di medicina territoriale, con particolare riferimento ai percorsi di presa in carico e gestione dei pazienti fragili-cronici e di continuità ospedale-territorio, nonché delle attività relative all'assistenza primaria".

La DGR n. 6-5905 del 04.11.2022 avente ad oggetto: "L.R. n. 26 del 26/10/2021 – Azienda Sanitaria Zero - Approvazione del Piano di Attività annuale 2022", ha disposto testualmente che: "L'Azienda Zero attiva e coordina, di concerto con il Settore Programmazione dei servizi sanitari e sociosanitari dell'Assessorato alla Sanità, i tavoli aventi per tematica lo sviluppo e il monitoraggio delle Reti di Patologia".

La Deliberazione del Consiglio Regionale (DCR) n. 272-9734 del 12 aprile 2023, recante "Individuazione, ai sensi dell'articolo 23, comma 3, della legge regionale 6 agosto 2007, n. 18, di ulteriori servizi amministrativi e di supporto da attribuire all'Azienda Sanitaria Zero istituita dalla legge regionale 26 ottobre 2021, n. 26", fra gli ulteriori servizi amministrativi e di supporto da attribuire all'Azienda Sanitaria Zero ha previsto il coordinamento reti di patologia.

SOMMARIO

1. INTRODUZIONE E PRESENTAZIONE DEL DOCUMENTO	3
2. REDAZIONE	4
3. DESTINATARI E LISTA DISTRIBUZIONE	4
4. GRUPPO DI LAVORO E COORDINAMENTO	5
5. GLOSSARIO, TERMINOLOGIA E ABBREVIAZIONI	7
6. FINALITÀ	9
7. ANALISI DEL PROBLEMA DI SALUTE/PATOLOGIA OGGETTO DEL PSDTA	10
8. LETTERATURA SCIENTIFICA E NORMATIVA	14
9. CONTESTO ORGANIZZATIVO IN CUI SI SVILUPPA IL PSDTA	15
10. CRITERI DI INGRESSO/ELEGGIBILITÀ	18
11. DESCRIZIONE DELLO SVILUPPO COMPLESSIVO DEL PSDTA	19
12. RAPPRESENTAZIONE IN FORMA SINTETICA DEL PSDTA	28
13. DIFFUSIONE ED IMPLEMENTAZIONE DEL PSDTA	29
14. MONITORAGGIO, VERIFICA DELL'APPLICAZIONE ED INDICATORI	30
15. PIANO DI MIGLIORAMENTO	32
16. AGGIORNAMENTO	32
17. ARCHIVIAZIONE	33
18. VALUTAZIONE DI QUALITÀ PSDTA	33
19. RIFERIMENTI	34
20. ALLEGATI	38
ALLEGATO 1	38
ALLEGATO 2	39
ALLEGATO 3	40

1. INTRODUZIONE E PRESENTAZIONE DEL DOCUMENTO

La Conferenza Stato-Regioni il 24 maggio 2023 ha approvato Il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026, che costituisce lo strumento di programmazione nazionale per garantire diagnosi, presa in carico e continuità assistenziale alle oltre 2 milioni di persone affette da malattia rara. Il PNMR definisce una cornice articolata in nove aree di intervento: prevenzione primaria, diagnosi, trattamenti farmacologici e non farmacologici, percorsi assistenziali, formazione, informazione, registri e monitoraggio, ricerca. L'obiettivo è ridurre le disuguaglianze territoriali, semplificare i percorsi e rafforzare la rete dei centri di riferimento, in coerenza con il Testo Unico sulle Malattie Rare (Legge 175/2021). Il Piano introduce azioni specifiche per migliorare la tempestività diagnostica, sostenere l'accesso alle terapie avanzate, potenziare i registri nazionali e integrare le reti ERN (European Reference Network) europee nella programmazione italiana.

La Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) del Piemonte n. 21-380 del 18 novembre 2024 recepisce formalmente il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e il documento nazionale sul Riordino della rete delle malattie rare (Rep. Atti 121/CSR del 24 maggio 2023), integrando e aggiornando la storica DGR 22-11870 del 2 marzo 2004, che aveva istituito la rete piemontese. La DGR ribadisce che il Piemonte dispone di una rete diagnostico-assistenziale diffusa, costituita da tutti i presidi sanitari regionali coinvolti nei percorsi di diagnosi, cura e continuità assistenziale delle persone con malattia rara, coordinata da un Centro Regionale di Coordinamento (CRC), cui sono attribuite funzioni strategiche: gestione del Registro regionale/interregionale, raccordo con ISS (Istituto Superiore di Sanità) e Ministero, definizione di protocolli condivisi, promozione della formazione e supporto ai PDTA (percorsi diagnostico terapeutici). La delibera 21-380/2024 aggiorna l'assetto organizzativo alla luce delle nuove priorità nazionali: rafforzamento dei percorsi diagnostico-terapeutici (PDTA), miglioramento dell'accesso ai farmaci innovativi, potenziamento della raccolta e interoperabilità dei dati, integrazione tra ospedale e territorio e valorizzazione del ruolo delle associazioni. L'atto riconosce la necessità di consolidare un modello di rete capace di garantire equità di accesso, qualità delle cure e continuità assistenziale lungo tutto il percorso di vita, in coerenza con il Testo Unico Malattie Rare (L. 175/2021).

La Determina Dirigenziale (DD) 421/A1413C/2023 del 27/02/2023 e la DGR 58-15266 del 30/03/2005 (e loro successivi aggiornamenti) identificano ed organizzano la gestione del paziente con distrofia retinica, identificando il modello di rete nella presa in carico.

2. REDAZIONE

Il committente del PSDTA è rappresentato dal Gruppo Tecnico Regionale (GTR) Malattie Rare istituito in Azienda Sanitaria Zero.

Le Aziende Sanitarie contestualizzano i contenuti del presente documento e delle linee guida di riferimento a livello locale.

I riferimenti per la redazione sono definiti secondo i punti di seguito elencati, ai fini di una corretta identificazione dei documenti e della formulazione dei necessari aggiornamenti.

Data di stesura del primo documento	Luglio 2026
Numero della revisione	0
Data di revisione	
Numero della revisione	

3. DESTINATARI E LISTA DISTRIBUZIONE

Il PSDTA deve prevedere una modalità di diffusione interna ed esterna (intese rispettivamente come Azienda/Regione e popolazione generale).

Per la diffusione a livello di popolazione, il documento andrà veicolato (prevalentemente attraverso le forme digitali) attraverso le associazioni dei pazienti e la promozione di campagne di comunicazione alla popolazione.

Affinché un PSDTA possa entrare pienamente nella pratica clinica quotidiana di tutti i soggetti coinvolti viene predisposta la seguente lista di distribuzione.

Direzioni strategiche delle Aziende Sanitarie Regionali (ASR)
Direzioni mediche di Presidio Ospedaliero
Direzioni di Distretto delle ASL
Direttori e responsabili dei Dipartimenti
Responsabili Strutture territoriali
Medici di Medicina Generale (MMG) – Pediatri di Libera Scelta (PLS)
Direttori sanitari di strutture cliniche accreditate delle Regione Piemonte
Associazioni di pazienti e/o famigliari

4. GRUPPO DI LAVORO E COORDINAMENTO

Il presente PSDTA è stato elaborato su mandato del Gruppo Tecnico Regionale (GTR) Malattie Rare istituito in Azienda Sanitaria Zero. Il presente documento è stato approvato dal coordinatore del GTR di seguito indicato.

Cognome Nome	Ruolo	Unità operativa	Azienda	Approvazione
ROCCATELLO Dario	Coordinatore	CMID - Centro Multidisciplinare di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare - ERK-net, ERN-Reconnet RITA-ERN P.O. San Giovanni Bosco	ASL Città di Torino	Agli atti

Nello specifico, il GTR si è avvalso per la realizzazione del PSDTA in oggetto del seguente Gruppo di Lavoro (GdL), con il coordinamento e supporto di Azienda Sanitaria Zero.

GRUPPO DI LAVORO

Cognome Nome	Ruolo	Unità Operativa	Azienda
EANDI Chiara Maria	Referente	SC Oculistica U, Clinica Oculistica, Dipartimento di Scienze Chirurgiche Università di Torino	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
ALPA Mirella	Componenti	Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare (C.M.I.D) ERK-net, ERN-Reconnet RITA-ERN	ASL Città di Torino
BARBERO Laura		Servizio di Ortottica	ASL Città di Torino
FIORE Daniela		SC Oculistica	AO Ordine Mauriziano Torino
GAI Giorgia		SCDU Genetica Medica	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
GUIDI Federica		SC Oculistica U, Clinica Oculistica, Dipartimento di Scienze Chirurgiche Università di Torino	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino

Cognome Nome	Ruolo	Unità Operativa	Azienda
ROCCATELLO Dario	Componenti	CMID - Centro Multidisciplinare di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare - ERK-net ERN-Reconnet, RITA-ERN P.O. San Giovanni Bosco	ASL Città di Torino
VANZETTI Mario		Consulente esterno presso SC Oculista	AO Ordine Mauriziano Torino

COORDINAMENTO E SUPPORTO AZIENDA SANITARIA ZERO

Cognome Nome	Ruolo	Unità operativa
RICCIO Federica	Componenti	SC Medicina Territoriale e Reti di Patologia
PICCIONI Daniela		SC Farmaceutica
SARACINO Marlene		SC Farmaceutica
CIOFFI Michele		SC. Epidemiologia
DOGLIOTTI Daniele		SC Epidemiologia
UGONIA Andrea Piercarlo		SC Medicina Territoriale e Reti di Patologia

Nel PSDTA il coinvolgimento dei rappresentanti dei pazienti e del volontariato garantiscono:

- il supporto alle attività di costruzione e di sviluppo del PSDTA
- l'attività di informazione e affiancamento di pazienti e delle loro famiglie attraverso l'organizzazione di contatti e auto-aiuto
- l'informazione, educazione del paziente affinché possa individuare i percorsi e gli interlocutori e accedere ai servizi sociosanitari, mantenendo uno stretto rapporto con i singoli componenti dell'equipe interdisciplinare sanitaria
- la formazione teorico pratica dei volontari impegnati, seminari su problematiche specifiche della malattia

5. GLOSSARIO, TERMINOLOGIA E ABBREVIAZIONI

ACRONIMO	DESCRIZIONE
AAV2	Vettore Virale Adeno-Associato di sierotipo 2
AIFA	Agenzia Italiana del Farmaco
ASR	Aziende Sanitarie Regionali
cDNA	Complementary DNA
CHM	Choroideremia – Coroideremia
CRC	Centro Regionale di Coordinamento
CV	Campo Visivo
DD	Determina Dirigenziale
DGR	Deliberazione della Giunta Regionale
DHA	Acido Docosaenoico
EBM/EBN	Evidence Based Medicine / Evidence Based Nursing
ECM	Educazione Continua in Medicina
EOG	Elettro-oculogramma
ERG	Elettroretinogramma
ERN	European Reference Network
FAD	Formazione a Distanza
FAF	Autofluorescenza del Fundus
GdL	Gruppo di Lavoro
GTR	Gruppo Tecnico Regionale
hRPE65	Proteina Umana RPE65
IOL	Lente Intraoculare
IRD	Distrofie Retiniche Ereditarie
ISS	Istituto Superiore di Sanità
LCA	Amaurosi Congenita di Leber
MMG	Medico Medicina Generale
OCT	Tomografia a Coerenza Ottica
ORL	Otorinolaringoiatra
os	Somministrazione per via orale
PAI	Piano Assistenziale Individualizzato

ACRONIMO	DESCRIZIONE
PLS	Pediatra Libera Scelta
PNMR	Piano Nazionale Malattie Rare
PSDTA/PDTA	Percorso di Salute e Diagnostico Terapeutico Assistenziale / Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale
RCP	Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto
RPE	Epitelio Pigmentato Retinico
SSN	Servizio Sanitario Nazionale
SSR	Sistema Sanitario Regionale
vg	Genomi vettoriali

LINEE GUIDA

Le linee guida sono raccomandazioni di comportamento clinico, elaborate mediante un processo di revisione sistematica della letteratura e delle opinioni di esperti, con lo scopo di aiutare i medici e i pazienti a decidere le modalità assistenziali più appropriate in specifiche situazioni cliniche (Institute of Medicine, 1990).

PDTA/PSDTA

Il Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) è una sequenza predefinita, articolata e coordinata di prestazioni erogate a livello ambulatoriale e/o di ricovero e/o territoriale, che prevede la partecipazione integrata di diversi specialisti e professionisti (oltre al paziente stesso), a livello ospedaliero e/o territoriale, al fine di realizzare la diagnosi e la terapia più adeguate per una specifica situazione patologica o anche l'assistenza sanitaria necessaria in particolari condizioni della vita, come ad esempio la gravidanza e il parto (PNGLA 2025-2027). Il Percorso di salute e diagnostico terapeutico assistenziale (PSDTA) rafforza il concetto sull'attenzione agli aspetti della prevenzione e della presa in carico proattiva della persona assistita, di seguito le tipologie esistenti.

- PSDTA ideale: il “Percorso ideale” è relativo alle migliori pratiche professionali e gestionali sulla base di EBM/EBN e delle linee guida a supporto, per disegnare un modello che serva da indirizzo a cui tendere progressivamente
- PSDTA effettivo: il “Percorso effettivo” rappresenta che cosa effettivamente accade ad un paziente tipo nel suo Percorso di prevenzione, diagnosi, terapia, assistenza nello specifico contesto organizzativo in analisi
- PSDTA di riferimento: il “Percorso di riferimento” rappresenta, in relazione al Percorso ideale, la migliore sequenza temporale e spaziale possibile delle attività da svolgere nel contesto di quella determinata situazione organizzativa e di risorse

PIANO ASSISTENZIALE INDIVIDUALIZZATO

Il Piano Assistenziale Individualizzato (PAI) è il documento di sintesi che raccoglie e descrive in ottica multidisciplinare le informazioni relative ai soggetti in condizioni di bisogno con l'intento di formulare ed attuare un progetto di cura e assistenza che possa favorire la migliore condizione di salute e benessere raggiungibile per il paziente; all'interno del PAI trovano spazio elementi di valutazione clinica, assistenziale, sociale, psicologica e linguistico-comunicativa, tutti integrati e condivisi con il nucleo familiare e/o con i caregivers del paziente, in modo da garantirne quanto più possibile l'empowerment.

APPROPRIATEZZA

L'appropriatezza definisce un intervento sanitario (preventivo, diagnostico, terapeutico, riabilitativo) correlato al bisogno del paziente (o della collettività), fornito nei modi e nei tempi adeguati, sulla base di standard riconosciuti, con un bilancio positivo tra benefici, rischi e costi ("Manuale di formazione per il governo clinico: Appropriatezza" Ministero della Salute, luglio 2012).

6. FINALITÀ

Il presente PSDTA è finalizzato a rispondere a bisogni complessi di salute, promuovendo continuità assistenziale, integrazione tra operatori, riduzione della variabilità clinica, uso appropriato delle risorse e applicazione della medicina basata sulle evidenze.

Rappresentando uno strumento di Clinical Governance che:

- definisce obiettivi, ruoli e ambiti di intervento
- chiarisce compiti agli operatori e informazioni al paziente
- migliora qualità, uniformità e riproducibilità delle prestazioni
- riduce rischi e complicità
- favorisce flessibilità e adattamento ai cambiamenti in contesti multiprofessionali

Attraverso indicatori di attività e risultato, il PSDTA può essere valutato, aggiornato e validato, fornendo indicazioni di comportamento affidabili per la gestione del paziente in base alla gravità della malattia.

7. ANALISI DEL PROBLEMA DI SALUTE/PATOLOGIA OGGETTO DEL PSDTA

Le distrofie retiniche ereditarie (Inherited Retinal Diseases IRD) costituiscono un ampio gruppo di rare malattie monogeniche che colpiscono principalmente la retina, causando deficit visivi e spesso, infine, cecità. Nel loro insieme rappresentano la principale causa di perdita della vista nella popolazione in età lavorativa, con un'incidenza combinata di 1:3000 (Sahel JA et al 2014).

L'eziologia genetica delle IRD è altamente eterogenea. Nella maggior parte dei casi, le IRD seguono semplici modalità di ereditarietà (autosomica dominante, autosomica recessiva, legata al cromosoma X e mitocondriale) e sono associate a mutazioni in 280 geni (RetNet - Retinal Information Network [Internet] <https://retnet.org/>).

Questi geni codificano proteine con funzioni diverse nel contesto della retina, che spaziano da componenti strutturali delle cellule retiniche a elementi chiave della fototrasduzione e del ciclo dei retinoidi. La complessa base molecolare delle IRD si riflette in una gamma altrettanto eterogenea di fenotipi clinici, variabili in termini di coinvolgimento cellulare/tissutale, insorgenza della malattia, gravità e progressione. Nonostante la loro variabilità clinica, una caratteristica comune delle IRD è la disfunzione e la morte dei fotorecettori, che causano differenti gradi di perdita della vista.

Le IRD vengono quindi generalmente classificate in base al tipo di cellula retinica principalmente colpita. Su questa base, le IRD sono suddivise in distrofie bastoncelli-coni, distrofie cono-bastoncelli oppure malattie generalizzate dei fotorecettori, nelle quali bastoncelli e cono degenerano simultaneamente con il coinvolgimento dell'epitelio pigmentato retinico (Retinal Pigment Epithelium - RPE) (Edwards AO 2008). Un quarto gruppo comprende le vitreoretinopatie ereditarie (essudative ed erosive), caratterizzate da alterazioni degenerative del corpo vitreo e della retina (Edwards AO 2008). Un altro gruppo di rare malattie retiniche è rappresentato dall'albinismo, nel quale vi è una ridotta o assente produzione di melanina associata a caratteristiche anomalie oculari e delle vie visive.

Le neuropatie ottiche costituiscono invece un'entità patologica distinta, nella quale la perdita della vista è causata da una disfunzione del nervo ottico senza un impatto diretto sull'integrità retinica. Ulteriori classificazioni considerano se la perdita della vista si manifesti nel contesto di condizioni sindromiche con coinvolgimento extra-retinico (Tatour Y et al 2020) oppure in forme non sindromiche, nelle quali è colpita esclusivamente la retina e che possono essere progressive oppure stazionarie (Edwards AO 2008 - Karali M et al 2022 - Abbass NJ et al 2025).

7.1 EPIDEMIOLOGIA

Le patologie oculari rare comprendono un ampio spettro di condizioni congenite o acquisite che, se non adeguatamente diagnosticate e trattate, possono determinare gravi compromissioni della funzione visiva e della qualità di vita. La natura eterogenea delle distrofie retiniche ereditarie (IRD) e la scarsità di dati rende particolarmente difficile la definizione della loro prevalenza. Un recente studio (Hanany M et al 2024) riporta la prevalenza di diverse malattie retiniche ereditarie (IRD) in differenti popolazioni. La IRD più comune, la retinite pigmentosa, presenta una prevalenza media di circa 1:4500 individui, la malattia di Stargardt circa 1:17.000, la sindrome di Usher circa 1:25.000, l'amaurosi congenita di Leber circa 1:42.000, mentre l'insieme di tutte le IRD presenta una prevalenza complessiva di circa 1:3450.

L'incidenza media delle distrofie retiniche ereditarie è stimata in 1 caso ogni 226.000 residenti. La prevalenza è stimata in 1 caso ogni 12.000 residenti vivi, con 377 casi censiti al 1° gennaio 2026 di Distrofie retiniche ereditarie sul Registro delle Malattie rare di Piemonte e Valle d'Aosta. Di seguito [Grafico 1] viene riportata la distribuzione per sesso e fascia d'età della popolazione viva residente in Regione Piemonte con una patologia afferente al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie (356 unità).

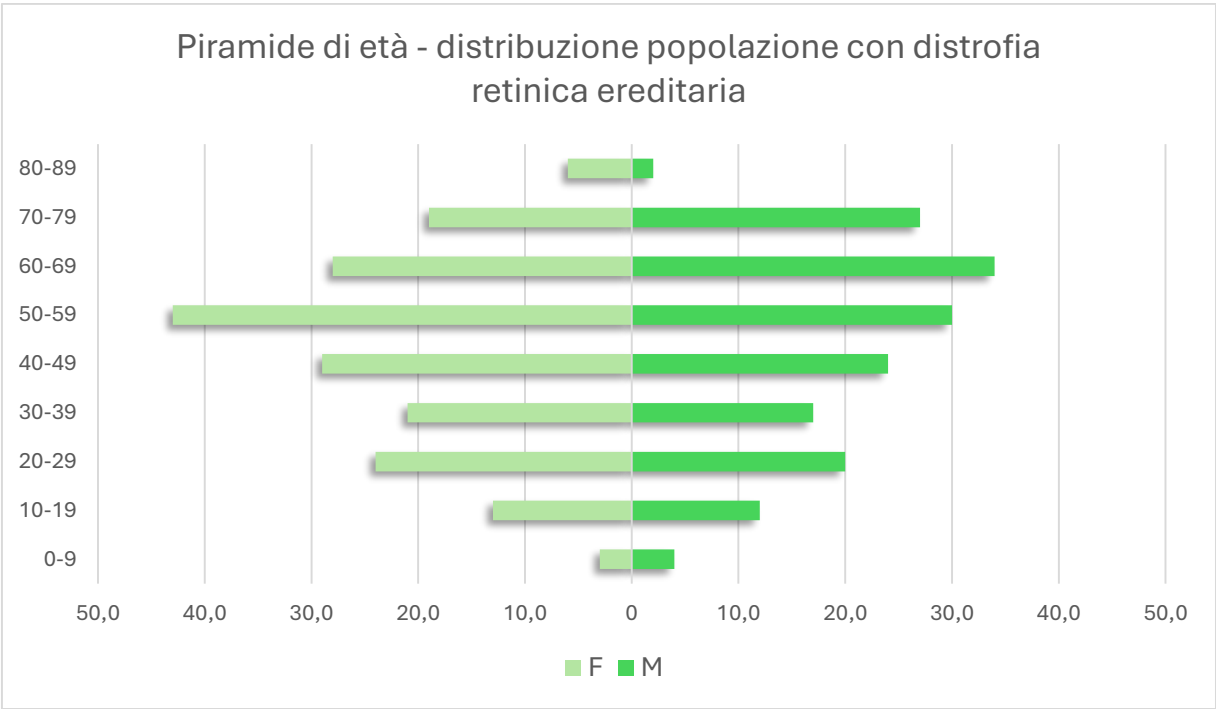


Grafico 1. Distribuzione per età della popolazione affetta da distrofia retinica ereditaria

Viene riportata di seguito [Tabella 1] la distribuzione, per rango sui totali, dell'attività di segnalazione delle patologie afferenti al gruppo delle distrofie retiniche ereditarie da parte delle Aziende Sanitarie Regionali (ASR), per anno di segnalazione.

ASR di segnalazione	ANNO DI SEGNALAZIONE				Totale
	<2023	2023	2024	2025	
AO ORDINE MAURIZIANO DI TORINO	121	0	0	0	121
AO S. CROCE E CARLE DI CUNEO	22	0	1	3	23
AOU CITTÀ DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	27	9	8	14	57
AOU MAGGIORE DELLA CARITÀ DI NOVARA	1	0	0	0	1
AOU S. LUIGI ORBASSANO	1	0	1	0	2
AOU SS. ANTONIO E BIAGIO E CESARE ARRIGO	3	0	0	0	3
ASL AL	4	0	0	0	4
ASL AT	3	0	0	0	3
ASL BI	10	0	0	2	12
ASL CITTÀ DI TORINO	79	6	8	11	104
ASL CN1	3	0	0	0	3
ASL CN2	3	1	0	0	4
ASL NO	5	0	0	0	5
ASL TO4	2	1	0	0	3
ASL VC	3	0	1	0	4
ASL VCO	4	1	1	0	6
Totale segnalazioni	292	18	20	26	356

Tabella 1. Distribuzione delle segnalazioni di IRD da parte delle ASR

Di seguito [Tabella 2] invece la distribuzione, articolata per Area Omogenea della Regione, della popolazione viva al 1° gennaio 2026, per fascia di età.

AREA OMOGENEA	CLASSI DI ETÀ (espresso in anni)									Totale
	0-9	10-19	20-29	30-39	40-49	50-59	60-69	70-79	80-89	
PIEMONTE NORD EST	0	6	11	5	7	11	13	4	0	57
PIEMONTE SUD EST	2	3	2	3	3	6	4	4	0	27
PIEMONTE SUD OVEST	2	6	11	5	10	11	5	9	1	60
TORINO	3	9	13	14	27	30	32	21	6	155
TORINO OVEST	0	1	7	11	6	15	8	8	1	57
Totale distribuzione per fasce d'età	7	25	44	38	53	73	62	46	8	356

Tabella 2. Distribuzione per Area Omogenea e classi di età delle persone con IRD in Regione Piemonte

8. LETTERATURA SCIENTIFICA E NORMATIVA

La ricerca delle fonti di letteratura EBM/EBN, relative al problema individuato oggetto del PSDTA, ha lo scopo di definire le migliori pratiche professionali, gestionali e disegnare un Percorso “ideale” che serva da riferimento e confronto per valutare incongruenze e punti critici del Percorso “effettivo” oggetto di modifica e monitoraggio.

Il PSDTA corrente è stato redatto dopo valutazione delle principali e più recenti fonti bibliografiche nazionali ed internazionali.

Di seguito è riportata la letteratura scientifica più rilevante e recente.

- Abbass NJ, Yazji I, Allan KC, Kaelber DC, Talcott KE, Singh RP. Trends and Disparities in the Incidence and Prevalence of Inherited Retinal Diseases in the United States. *Am J Ophthalmol*. 2025 Nov;279:165-173. doi: 10.1016/j.ajo.2025.07.021. Epub 2025 Jul 22. PMID: 40706695
- Butt FR, Dhivagaran T, Li B, Ashamalla M, Tao BK, Balas M, Pereira A, Yan P, Arjmand P. Gene Therapy for Inherited Retinal Disease: Current Strategies, Personalized Medicine, and Future Implications-A Comprehensive Review. *J Pers Med*. 2025 Dec 11;15(12):619. doi: 10.3390/jpm15120619. PMID: 41440982; PMCID: PMC12734377
- Tuohy GP, Megaw R. A Systematic Review and Meta-Analyses of Interventional Clinical Trial Studies for Gene Therapies for the Inherited Retinal Degenerations (IRDs). *Biomolecules*. 2021 May 19;11(5):760. doi: 10.3390/biom11050760. PMID: 34069580; PMCID: PMC8160708
- Vandersmissen I, Geers J, Denée T, Oinasmaa S, Hoebe D, Zhang X, Aydin B, Cheung S, Billiet L, Joniau I, Daly A, Simoens S, Leroy BP. The socioeconomic impact of inherited retinal dystrophies (IRDs) in Belgium: A cost-of-illness study. *PLoS One*. 2026 Jan 27;21(1): e0339332. doi: 10.1371/journal.pone.0339332. PMID: 41592027; PMCID: PMC12843553

9. CONTESTO ORGANIZZATIVO IN CUI SI SVILUPPA IL PSDTA

Nella figura seguente [Figura 1] viene presentata la piramide di età della popolazione della Regione, con riferimento 2022.

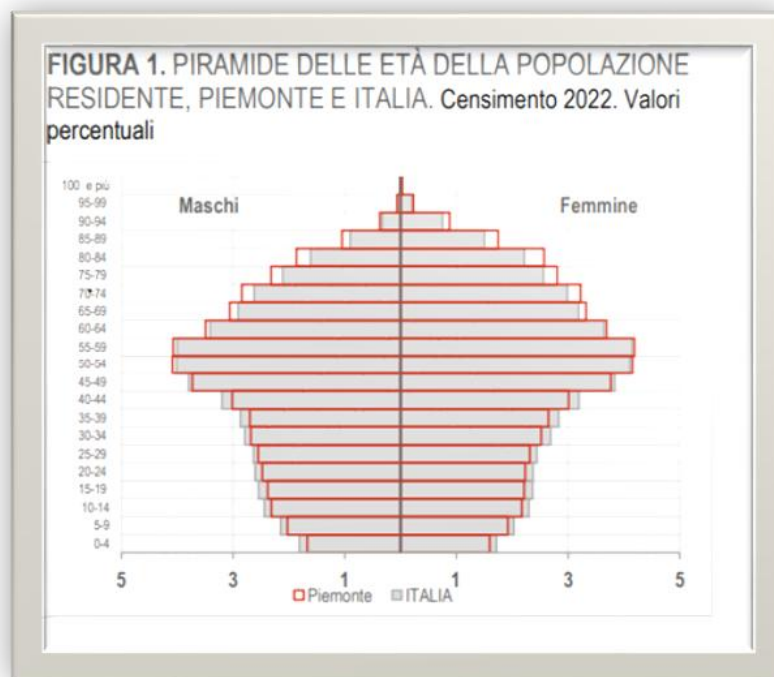


Figura 1. Piramide di età della popolazione della Regione Piemonte 2022

La risultante dell'aumento della speranza di vita, della riduzione della mortalità e della costante riduzione dei tassi di natalità, è rappresentata dall'aumento dell'indice di vecchiaia, ovvero dal rapporto percentuale tra gli over 65 e gli under 14. Pertanto, il Piemonte, al pari del resto di Italia, sta gradualmente cambiando il proprio profilo sociodemografico verso un futuro caratterizzato da una maggior prevalenza di popolazione anziana rispetto alla popolazione attiva, un cambiamento epidemiologico che risulta impattante nei diversi scenari di cura.

Il modello della rete sanitaria e sociosanitaria prevede l'organizzazione in aree funzionali omogenee, come di seguito illustrato:

- Area Omogenea Torino: ASL Città di Torino, ASL TO4, ASL TO5, AOU Città della Salute di Torino
- Area Omogenea Torino Ovest: ASL TO3, AOU S. Luigi di Orbassano, AO Ordine Mauriziano di Torino
- Area Omogenea Piemonte Sud Ovest: ASL CN 1, ASL CN 2, AO S.Croce e Carle di Cuneo

- Area Omogenea Piemonte Nord Est: ASL NO, ASL VCO, ASL VC, ASL BI, AOU Maggiore della Carità di Novara
- Area Omogenea Piemonte Sud Est: ASL AL, ASL AT, IRCCS - AOU SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo di Alessandria

Nello specifico l'attuale rete sanitaria di erogazione è così configurata:

- 12 Aziende Sanitarie Locali (ASL)
- Azienda Zero, costituita con D.P.G.R. n. 9 del 18.02.2022, ai sensi e per gli effetti della citata legge regionale 26 ottobre 2021, n. 26
- 2 Aziende Ospedaliere e 4 Aziende Ospedaliere Universitarie (di cui 1 IRCCS)
- Distretti
- Dipartimenti di Prevenzione e Servizi di Igiene e Sanità Pubblica
- Ospedali a gestione diretta ed ex Sperimentazioni Gestionali
- IRCCS pubblici e non pubblici
- Case di Cura private

Fondamentale è quindi la descrizione del contesto di riferimento locale in cui il PSDTA si sviluppa, in modo particolare riguardo agli aspetti epidemiologici e al sistema di offerta sanitario e sociosanitario.

A partire dall'analisi dei bisogni e dei flussi informativi regionali e con metodologia standardizzata sono riportate le principali informazioni relative:

- agli aspetti di natura epidemiologica, con i dati epidemiologici più rilevanti (incidenza, prevalenza, ecc.)
- al sistema di offerta a livello regionale/aziendale, con le Unità Operative sanitarie e sociosanitarie coinvolte nella gestione dei pazienti, le modalità delle loro interconnessioni e i principali dati di attività

Affinché PSDTA si concretizzi è opportuno configurare una rete strutturata che preveda, all'interno dei due poli, territoriale e ospedaliero, l'intero ventaglio dei servizi destinati ai pazienti cronici:

- **Dipartimenti di Prevenzione:** sviluppano, in modo proattivo, le attività di Promozione della Salute e di Prevenzione, integrandosi con gli altri Servizi dei Distretti
- **Distretti:** attivano, governano e valutano i PSDTA nel territorio di propria competenza, garantendo l'opportuna integrazione tra i professionisti
- **Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS):** primo contatto dei cittadini con il Servizio Sanitario Nazionale, collaborano alla fase diagnostica e alla presa in carico, partecipano al follow up garantendo la continuità clinico assistenziale
- **Cure domiciliari:** prendono in carico, assistono e curano le persone al proprio domicilio
- **Centri specialistici competenti per patologia:** prendono in carico i pazienti e

programmano il follow up in collaborazione con le cure primarie

- **Strutture semiresidenziali territoriali:** accolgono i pazienti nelle ore diurne e permettono la loro permanenza al domicilio
- **Strutture residenziali territoriali:** forniscono interventi integrati sanitari e sociosanitari a soggetti non autosufficienti, non assistibili al domicilio
- **Strutture/Attività riabilitative:** forniscono interventi riabilitativi con finalità di recupero e/o mantenimento
- **Rete Ospedaliera (Strutture ospedaliere Hub, Spoke, Base e Area disagiata):** gestiscono l'acuzie (cronici acutizzati con polimorbilità), in collegamento con l'assistenza territoriale. Occorre modulare la rete assistenziale per ciascun paziente sulla base del grado di complessità della patologia e dei relativi bisogni. L'integrazione tra cure primarie e specialistiche, tra ospedale e territorio e tra attività sanitarie e sociali rappresenta il presupposto per il buon funzionamento della rete
- **Servizi sociali delle Aziende Sanitarie e Enti Gestori dei Servizi socioassistenziali:** valutano e soddisfano i bisogni sociali e assistenziali dei pazienti e dei loro familiari
- **Rete Informali:** si attivano per collaborare con i servizi sanitari, sociosanitari e sociali per ottimizzare le risposte ai pazienti e alle loro famiglie

La Rete delle malattie rare in Piemonte si organizza, secondo quanto disposto dalla normativa regionale DGR n. 21-380 del 18 novembre 2024 (aggiornamento della DGR n. 22-11870 del 2 marzo 2004) e si compone dei seguenti Centri con funzioni specifiche:

- Centri di Presidi Ospedalieri di primo livello
- Centri di Presidi Ospedalieri di secondo livello
- Centri di riferimento regionali
- Centri di eccellenza

Presso l'ASL Città di Torino insiste il Centro regionale di coordinamento della rete delle malattie rare.

Con la DGR n. 58-15266 del 30 marzo 2005 e successivi aggiornamenti, sono stati individuati 5 Centri di Riabilitazione Visiva (CRV) con funzioni sovrazonali, quali Asl Città di Torino, Asl TO4, Asl VC, Asl CN1 e AO SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo di Alessandria. Questi Centri garantiscono, in ambito regionale, prestazioni più complesse in termini di diagnosi e cura, nonché di riabilitazione all'uso dell'ausilio e della capacità residua.

Con la DD n. 2448 del 15 dicembre 2022 e la DD 421/A1413C/2023 del 27/02/2023 (e successivi aggiornamenti) identifica il Centro Esperto nell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino a cui è affidata la funzione di ottimizzare le cure rivolte ai pazienti affetti da malattie rare della retina attraverso la cooperazione in rete dei Centri di cura della Rete regionale che si occupano di distrofie retiniche, all'attuazione dei contenuti del modello di diagnosi e presa in cura e alla sua diffusione, nonché al consolidamento della raccolta dei dati sulle distrofie retiniche ereditarie attraverso il registro regionale malattie rare, in collegamento con il Registro nazionale malattie rare istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità.

È presente nella stessa struttura un servizio ambulatoriale di diagnosi e cura delle patologie rare oculari presso la quale si sta sviluppando una presa in carico riabilitativa.

10. CRITERI DI INGRESSO/ELEGGIBILITÀ

Il PSDTA è rivolto a tutti i pazienti di tutte le fasce di età, che presentino una associazione dei seguenti segni e sintomi tali da indurre sospetto di malattia:

- movimenti oculari anomali come nistagmo, sguardo erratico, assenza di fissazione
- segni oculo/digitali come pressione/sfregamento del bulbo oculare
- difficoltà di adattamento alle variazioni di luminosità ambientale, come cecità crepuscolare e notturna, abbagliamento
- alterazioni del campo visivo
- alterazioni della percezione dei colori
- alterazioni retiniche sospette evidenziate nell'ambito di una visita specialistica oculistica, come pigmentazione retinica, aspetto distrofico del fondo, anomalie maculari

Il percorso diagnostico deve essere considerato anche nel caso di un soggetto che abbia familiari di primo grado (figli, genitori, fratelli o sorelle) affetti da distrofia retinica ereditaria.

Non rientrano in questo gruppo le patologie retiniche conseguenti ad assunzione di farmaci, a processi infettivi/inflammatori, a diabete e la degenerazione maculare senile.

11. DESCRIZIONE DELLO SVILUPPO COMPLESSIVO DEL PSDTA

Il percorso del paziente con distrofie retiniche ereditarie è riportato nel Capitolo 12 – Flow chart 1.

11.1 RACCOMANDAZIONI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICHE

11.1.1 Inquadramento diagnostico

I principali professionisti coinvolti nel percorso diagnostico-terapeutico-riabilitativo del paziente sono:

- pediatra di libera scelta o medico di medicina generale
- specialista in oculistica
- specialista in genetica
- ortottisti assistenti in oftalmologia
- genetisti clinici (nelle forme sindromiche)
- otorinolaringoiatri (nelle forme associate a sordità infantile)
- neuropsichiatra infantile

11.1.2 Diagnosi

Segni, sintomi e familiarità indicativi di un coinvolgimento retinico imputabile ad una distrofia retinica ereditaria devono essere supportati dalla presenza di alterazioni a questi livelli:

- fondoscopico (alterazioni proprie dei diversi quadri patologici e/o dei tracciati elettroretinografici)
- del campo visivo
- della tomografia a coerenza ottica (OCT)
- dell'autofluorescenza del fundus (FAF)

11.1.3 Annotazioni sugli esami diagnostici

Ove possibile, i test e le visite specialistiche necessari per la diagnosi sono da svolgersi riducendo al minimo il numero di accessi del paziente in ambulatorio e, qualora una struttura non sia in grado di fornire tutte le prestazioni, favorendo tramite la rete di specialisti, l'accesso a prestazioni diagnostiche da eseguire in altre sedi.

Nei pazienti in età infantile o con disturbo cognitivo, l'esecuzione di alcuni di questi accertamenti può risultare incompleta per la mancanza della sufficiente collaborazione nell'esecuzione dei test psicofisici (ad esempio esame del campo visivo) e successivi approfondimenti saranno eseguiti durante il follow-up, per meglio definire la tipologia della forma di distrofia retinica ereditaria. Nei pazienti in età infantile o con disturbo cognitivo per l'esecuzione di alcuni accertamenti (esami elettrofunkionali, esame del fondo oculare) può

essere necessario ricorrere alla sedazione o all'anestesia generale (da valutare caso per caso).

11.1.4 Esami di laboratorio

In genere per la diagnosi di IRD non è necessario eseguire esami ematochimici ad eccezione dei seguenti casi:

- in caso di sospetto di atrofia girata della coroide va eseguito il dosaggio su siero della ornitina
- in caso di possibile malassorbimento sistemico (diversione biliopancreatica, ecc..) e di carenze alimentari va eseguito il dosaggio della vitamina A in quanto una sua carenza può determinare alterazioni dei fotorecettori retinici che mimano una retinite pigmentosa
- in caso di sospetta sindrome di Refsum (1:250.000) (degenerazione pigmentaria retinica, sordità, polineuropatia, ridotto senso dell'olfatto, desquamazione cutanea, anomalie a carico di mani e piedi) va eseguito il dosaggio dell'acido fitanico
- in caso di sospetta abetalipoproteinemia o sindrome di Bassen-Kornzweig (retinopatia e atassia progressiva) va eseguito il dosaggio del colesterolo totale (che risulta molto basso)

11.1.5 Esami strumentali

- Nel corso della visita oculistica: esame del segmento anteriore e degli annessi, esame dei riflessi pupillari, esame della motilità oculare estrinseca, esame del fondo, esame tonometrico, esame della refrazione (in cicloplegia dove necessario)
- Elettroretinogramma (ERG): le modalità di esecuzione dell'esame (tipo di elettrodi, eventuale ricorso alla sedazione o alla narcosi) e la loro completezza dipendono dall'età del paziente e dal suo livello di collaborazione. I test dovrebbero essere il più completi possibile, per riconoscere la componente retinica prevalentemente coinvolta (scotopica e/o fotopica) nelle diverse forme (Russell S et al 2017). I tracciati elettroretinografici sono eseguiti anche quando sono presenti i sintomi e i segni marcatori della patologia (alterazioni retiniche, alterazioni del campo visivo). Laddove non fosse stato possibile uno studio completo dei tracciati elettrofunkzionali è necessario che durante il follow-up questi vengano ripetuti nelle diverse condizioni di stimolazione, scotopica, massimale, fotopica e flicker o per risolvere dubbi diagnostici. Gli esami elettrofunkzionali sono utili per il riconoscimento di forme ancora asintomatiche e dei portatori sani di alcune forme e vanno pertanto effettuati nei soggetti potenzialmente a rischio
- Elettro-oculogramma (EOG): da effettuare nel caso di una sospetta distrofia a pattern maculare
- Esame del campo visivo (CV) (perimetria fotopica cinetica manuale di Goldmann o campo visivo computerizzato strategia di screening): ove eseguibile, considerata la ridotta collaborazione del paziente per età o per altri difetti sensoriali, rappresenta uno dei test indispensabili per valutare la progressione della patologia

11.1.6 Ulteriori esami (raccomandati ma non essenziali per la diagnosi)

- Esame OCT (tomografia ottica a radiazione coerente) della macula
- Esame perimetrico computerizzato, strategia di soglia test 30-2 più soglia maculare
- Retinografia ad infrarosso e a colori
- Autofluorescenza retinica
- Test di percezione dei colori
- Microperimetria che combina l'analisi della funzionalità retinica con l'imaging anatomico della macula (utile alla diagnosi, monitoraggio e presa in carico riabilitativa)
- Campo visivo con valutazione binoculare percentuale, richiesto per le pratiche di invalidità civile

11.1.7 Consulenza genetica e test molecolari

Trattandosi di condizioni ereditarie, una volta posta la diagnosi, è indicato che i pazienti con distrofia retinica eseguano una consulenza genetica nell'ambito della quale sarà valutata la eventuale presenza di sindromi e sarà valutata la indicazione al test genetico e il tipo di test più appropriato, da eseguire previo consenso informato. Nell'ambito della consulenza genetica saranno valutati anche i rischi per i familiari e i soggetti ai quali eseguire esami clinici di screening. La consulenza genetica è anche indispensabile per la gestione della risposta del test genetico e, in caso sia identificato il difetto genetico, per la valutazione dei familiari ai quali estendere il test. Lo scambio di informazioni tra oculista e genetista è necessario prima e dopo la valutazione genetica, sia in caso di consulenza clinica che di esame molecolare.

Nell'ambito della consulenza genetica vanno eseguiti:

- anamnesi familiare e personale con costruzione dell'albero familiare
- esame clinico per una diagnosi differenziale fra le forme sindromiche e quelle isolate, al fine di richiedere il corretto test genetico e indirizzare il paziente sospettato per una forma sindromica agli accertamenti di altri specialisti necessari per la valutazione clinica complessiva

Poiché i geni coinvolti nelle distrofie retiniche ereditarie sono numerosi e vi è un costante aumento del numero di nuovi geni e sindromi identificati, per un elenco aggiornato si possono consultare:

- RetNet - Retinal Information Network <https://www.wartz>
- OMIM Database <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

11.1.8 Altre consulenze specialistiche

Numerose distrofie retiniche ereditarie sono associate al coinvolgimento di altri organi e apparati, configurando quadri sindromici che richiedono un approccio multidisciplinare, con il coinvolgimento e il monitoraggio da parte di diversi specialisti. Considerata l'elevata frequenza del deficit uditivo associato, l'esordio precoce di alcune forme e le possibili ripercussioni sullo

sviluppo del bambino, nonché la natura genetica di queste patologie, si raccomanda di sottoporre tutti i pazienti agli accertamenti [Tabella 3] di seguito riportati.

Visita specialistica, Esame o Procedura	Frequenza
- Visita otorinolaringoiatrica (ORL) - Esame audiometrico - Esami vestibolari	Alla presa in carico e/o successivamente al bisogno
Consulenza neuropsichiatrica infantile	Al bisogno
Visita oculistica	Annuale

Tabella 3. Altri esami/procedure/visite specialistiche

11.2 INSERIMENTO NEL REGISTRO DELLE MALATTIE RARE ED ESENZIONE

Gli accertamenti indicati nel paragrafo “11.1.2 Diagnosi” sono ritenuti irrinunciabili per la diagnosi e per il prosieguo del percorso. Il paziente dovrà essere informato della esistenza del registro, delle sue finalità e in particolare della rilevanza della registrazione sia per la esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria sia ai fini di un futuro eventuale trattamento. Qualora il paziente acconsenta, sarà inserito con scheda definitiva nel Registro MARARE solo in caso di positività dei suddetti accertamenti.

Per il riconoscimento dell’esenzione con codice RFG110, quando non sia possibile fin dall’inizio porre diagnosi certa di distrofia retinica ereditaria, il paziente può essere inserito temporaneamente nel registro per poter eseguire in regime di esenzione tutti gli accertamenti indicati al fine dell’inquadramento diagnostico. Per i quadri sindromici nei quali la distrofia retinica ereditaria si accompagna ad anomalie di altri organi e apparati che hanno già un proprio codice di esenzione, verrà impiegato il codice della specifica sindrome.

I dati che devono essere raccolti nella scheda di segnalazione [Tabella 4] sono riportati nella tabella di seguito.

Dati anamnestici di base	- Anamnesi familiare: è volta a evidenziare la presenza di altri casi di patologia nel pedigree del probando, essenziale per la definizione del modello di trasmissione ereditaria - Anamnesi generale: è volta ad indagare la presenza di altre patologie o anomalie a carico di altri organi e apparati per valutare la presenza di una forma sindromica - Anamnesi oculare: con indicazione dell’epoca di insorgenza dei primi sintomi e anno della diagnosi. Nel caso di bambini l’indagine coinvolgerà i genitori con domande dettagliate circa l’eventuale presenza di movimenti oculari anomali e/o segni oculo/digitali
--------------------------	---

Presenza di sintomi tipici della malattia	• Difficoltà di adattamento alle variazioni di luminosità ambientale • Cecità crepuscolare e notturna • Abbagliamento alterazione della visione periferica • Riduzione dell'acutezza visiva • Alterazioni della percezione dei colori
Risultati di esami e trattamenti	• Risultati degli esami strumentali eseguiti indispensabili per la diagnosi • Eventuali terapie seguite dal paziente • Eventuali ausili utilizzati e/o i percorsi riabilitativi seguiti • Esito del test genetico, qualora eseguito, o in caso di esame in corso, il laboratorio al quale è stato inviato

Tabella 4. Dati per la scheda di segnalazione

11.2.1 Condizioni cliniche correlate con la patologia in oggetto da non certificare né esentare

Non rientrano in questo gruppo le patologie retiniche conseguenti ad assunzione di farmaci, a processi infettivi/inflammatori, a diabete, e la degenerazione maculare senile.

11.3 RACCOMANDAZIONI TERAPEUTICO-ASSISTENZIALI

11.3.1 Terapie mediche

Ad oggi non esistono trattamenti in grado di guarire le distrofie retiniche ereditarie. Alcuni studi hanno valutato l'efficacia della supplementazione con vitamina A ed acido docosaenoico (DHA) per la prevenzione della progressione della malattia. Sulla base di una recente revisione sistematica (Schwartz SG et al 2020) questa supplementazione non è raccomandata, anche a fronte degli importanti possibili effetti avversi (epatotossicità).

Per informazioni sulle sperimentazioni cliniche in corso fare riferimento a:

- <http://clinicaltrials.gov/>
- <https://www.clinicaltrialsregister.eu/index.html>
- <http://www.controlled-trials.com/>

11.3.1.1 Trattamento dei pazienti adulti e pediatrici con distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni bialleliche confermate del gene RPE65

Recentemente, l'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA), ha autorizzato per il trattamento di pazienti adulti e pediatrici con perdita della vista dovuta a distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni bialleliche confermate di RPE65 la terapia con voretigene neparvovec (Butt FR et al 2025 - Fischer MD et al 2024).

L'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), tuttavia, ne ha limitato la rimborsabilità a carico del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) al trattamento di pazienti adulti e pediatrici (la sicurezza e l'efficacia del farmaco nei bambini fino ai 4 anni non sono state stabilite) con perdita della vista (acuità visiva $\geq 0,5$ logMAR) dovuta a distrofia retinica ereditaria causata da mutazioni bialleliche confermate del gene RPE65, che presentino un numero sufficiente di cellule retiniche vitali, documentato da uno spessore retinico $> 100 \mu\text{m}$ all'esame OCT. Le distrofie retiniche per le quali il medicinale è rimborsabile dal SSN sono la retinite pigmentosa a esordio precoce e l'amaurosi congenita di Leber (LCA).

Voretigene neparvovec è una terapia genica che utilizza un vettore virale adeno-associato di sierotipo 2 (AAV2) per veicolare alle cellule dell'epitelio pigmentato retinico il cDNA (complementary DNA) codificante la proteina umana RPE65 (hRPE65), essenziale per il normale ciclo visivo. La terapia prevede un'unica somministrazione in ciascun occhio e ha dimostrato un profilo di sicurezza favorevole e la capacità di migliorare la funzione visiva nei pazienti eleggibili. La somministrazione di voretigene neparvovec deve essere preceduta e seguita, per ciascun occhio trattato, da un regime immunomodulante pre e post-operatorio a base di corticosteroidi (prednisone o equivalenti). Di seguito [Tabella 5] è riportato lo schema terapeutico.

Terapia	Posologia	Note
Voretigene neparvovec	Singola dose di $1,5 \times 10^{11}$ vg (genomi vettoriali) nello spazio sottoretinico di ciascun occhio La procedura di somministrazione individuale in ciascun occhio viene eseguita in giorni separati entro un intervallo ravvicinato, ma a non meno di 6 giorni di distanza	La prescrizione del farmaco è subordinata alla compilazione del Registro di Monitoraggio AIFA da parte di centri prescrittori identificati dalla Regione
Prednisone (o equivalente)	Pre-operatorio - Da 3 giorni prima della somministrazione di voretigene neparvovec: Prednisone (o equivalente) 1 mg/kg/die (dose massima 40 mg/die) Post-operatorio - Dal giorno della somministrazione e per i successivi 3 giorni (4 giorni complessivi): Prednisone (o equivalente) 1 mg/kg/die (dose massima 40 mg/die) - Per i successivi 5 giorni: Prednisone (o equivalente) 0,5 mg/kg/die (dose massima 20 mg/die) - Per ulteriori 5 giorni, a giorni alterni: Prednisone (o equivalente) 0,5 mg/kg a giorni alterni (dose massima 20 mg)	Terapia di immunomodulazione pre e post-operatoria Prescrizione a carico del Sistema Sanitario Regionale (SSR)

Tabella 5. Schema terapeutico

11.3.2 Interventi chirurgici

Non esistono ad oggi interventi chirurgici in grado di guarire le distrofie retiniche ereditarie. È tuttavia possibile effettuare interventi chirurgici [Tabella 6] atti a risolvere problematiche connesse con le malattie di base sia a livello oculare che dell'orecchio.

Tipo di intervento	Indicazioni
Impianto di protesi cocleare	Se indicata dallo specialista otorino-laringoiatra in caso di sindrome di Usher
Asportazione della cataratta	Se valutata come responsabile del peggioramento funzionale visivo, utilizzando lente intraoculare (IOL) con filtro (Tuohy GP et al 2021)

Tabella 6. Interventi chirurgici

11.3.3 Riabilitazione

Nel bambino con deficit visivo ad insorgenza precoce è indispensabile sostenere e promuovere lo sviluppo neuropsicomotorio globale con una presa in carico riabilitativa il più possibile precoce. La messa a punto dei progetti riabilitativi deve essere individualizzata e tener conto delle caratteristiche proprie del bambino, di quelle dell’ambiente in cui è inserito e del suo quadro clinico, relativamente sia agli aspetti visivi che neuropsichiatrici globali.

Tutti i pazienti, compresi i bambini, vengono seguiti per le loro necessità riabilitative presso gli ambulatori dei Centri di Riabilitazione Visiva presenti sul territorio regionale, per pianificare percorsi di riabilitazione visiva, di orientamento e mobilità, di addestramento all’uso degli ausili.

11.3.4 Monitoraggio

Gli esami previsti per il monitoraggio e la loro frequenza sono di seguito riportati [Tabella 7].

Esame	Frequenza
Tomografia a coerenza ottica (OCT) della macula	Annuale Nel caso di complicanze essudative retiniche (edema maculare cistoide), la frequenza di esecuzione dell'OCT può variare a seconda del parere dello specialista, in funzione dell'eventuale trattamento, per valutarne gli effetti
Autofluorescenza del fundus	Annuale La frequenza di esecuzione può variare a seconda del parere dello specialista, in caso di un eventuale trattamento, per valutarne gli effetti
Retinografia ad infrarosso	Annuale La frequenza di esecuzione può variare a seconda del parere dello specialista, in caso di un eventuale trattamento, per valutarne gli effetti.
Esame del campo visivo	Annuale

Tabella 7. Esami di monitoraggio

In occasione di ogni controllo è opportuno indagare la stazionarietà o l’evoluzione dei sintomi. Per una valutazione circa la stazionarietà o la progressione del quadro degenerativo, i risultati degli esami specialistici previsti o ritenuti indicati dallo specialista andranno confrontati con i precedenti. Sulla base dei risultati andranno presi in considerazione eventuali piani riabilitativi per migliorare la condizione del paziente.

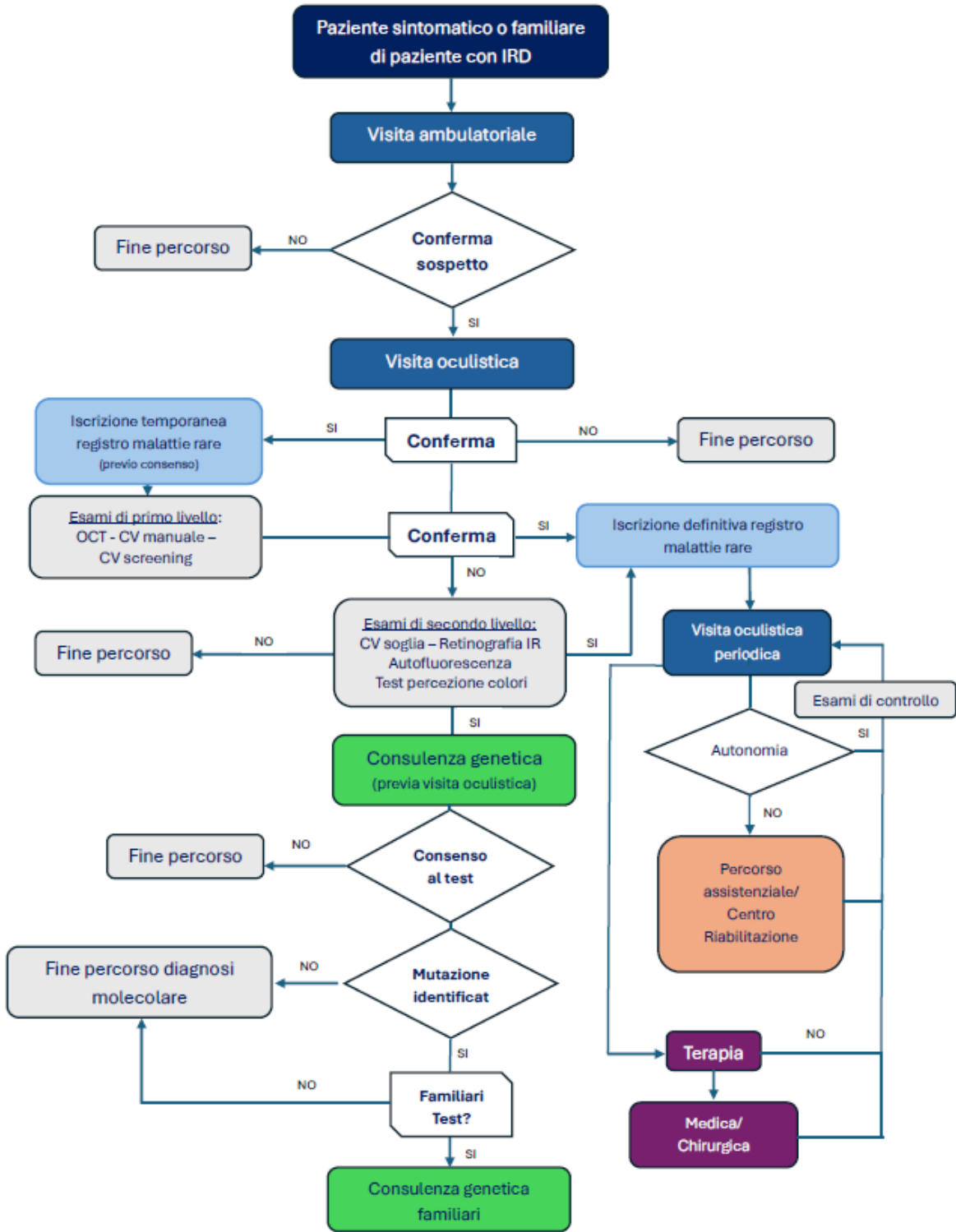
11.3.5 Supporto psicologico per il probando e/o la famiglia

Questo tipo di supporto si rende a volte necessario al momento della diagnosi della patologia e/o per la disabilità provocata, l’attivazione del supporto offerto a livello di ASR è a carico del personale medico che ha in carico il caso.

11.3.6 Aspetti socioassistenziali

Informazioni sugli aspetti socioassistenziali delle malattie rare possono essere ottenute consultando la sezione specifica del sito della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta: www.malattierarepiemonte.it.

12. RAPPRESENTAZIONE IN FORMA SINTETICA DEL PSDTA



Flow chart 1. Percorso del paziente con distrofie retiniche ereditarie (IRD)

Nella figura che segue viene presentata la matrice delle responsabilità da contestualizzata nei PSDTA aziendali/interaziendali.

Attività (esempi)	Responsabile area (esempio)	Dirigenti (esempio)	Singoli operatori (esempio)		
Prevenzione					
Presa in carico					
Valutazione					
Diagnostica					
Trattamento					
Riabilitazione					
Dimissione					
Follow-up					
Ecc.					

R) responsabile C) collaboratore

13. DIFFUSIONE ED IMPLEMENTAZIONE DEL PSDTA

Un punto fondamentale è rappresentato dalla diffusione ed implementazione dei contenuti del PSDTA.

Il PSDTA deve prevedere una modalità di diffusione interna ed esterna (intese rispettivamente come Azienda/Regione e popolazione generale).

In particolare, per la diffusione interna dovrà essere distribuito in formato cartaceo e digitale a livello regionale in tutte le strutture assistenziali preposte del SSN attraverso specifica comunicazione alle Direzioni Generali e Sanitarie delle ASR del territorio regionale ed ai Direttori delle Strutture Semplici e Complesse interessate della Regione Piemonte, oltre che comunicate alle associazioni dei MMG e PLS.

Per la diffusione a livello di popolazione il documento andrà veicolato (prevalentemente attraverso le forme digitali) attraverso le associazioni dei pazienti e la promozione di campagne di comunicazione alla popolazione.

La formazione è uno strumento importante di disseminazione. I corsi di formazione anche a distanza (FAD), con attribuzione di crediti formativi ECM, possono essere indicati.

14. MONITORAGGIO, VERIFICA DELL'APPLICAZIONE ED INDICATORI

La verifica dell'applicazione dei PSDTA viene effettuata mediante autovalutazioni e audit:

- le autovalutazioni sono realizzate dal personale della struttura
- gli audit interni vengono condotti da personale appartenente all'organizzazione aziendale
- gli audit esterni sono eseguiti da personale esterno all'organizzazione

L'audit clinico è un processo di miglioramento della qualità finalizzato a ottimizzare l'assistenza al paziente e i relativi esiti, attraverso una revisione sistematica delle pratiche assistenziali rispetto a criteri precisi e l'implementazione dei cambiamenti necessari. Gli aspetti di struttura, processo ed esito vengono selezionati e valutati sistematicamente in relazione a criteri espliciti. Quando indicato, i cambiamenti vengono realizzati a livello individuale, di team o di servizio, e successivamente vengono effettuati monitoraggi periodici per confermare il miglioramento dell'assistenza sanitaria erogata (National Institute for Health and Clinical Excellence 2002).

Il processo dell'audit clinico può essere rappresentato come un ciclo, costituito da cinque passaggi chiave, gerarchicamente subordinati:

- identificare l'ambito e lo scopo dell'audit clinico
- definire criteri, indicatori e standard
- osservare la pratica e raccogliere i dati
- confrontare i risultati con gli standard
- attuare il cambiamento

È necessaria, pertanto, una valutazione degli effetti del PSDTA e dell'impatto da esso generato sulla diagnosi e cura delle IRD. Nella tabella che segue sono presentati gli indicatori di riferimento.

I seguenti indicatori [Tabella 8] sono tratti dalla DGR 21-380 del 18/11/2024, ed adattati alla specificità della patologia.

	Denominazione	Numeratore	Denominatore	Valore osservato	Fonte dati e Periodo di rilevazione
1.	Adozione del PSDTA presso le ASR			Presenza delibera di adozione del PSDTA a livello aziendale	ASR del Piemonte
2.	Nuove diagnosi e classe età	N. nuove diagnosi di IRD e classe di età dei soggetti		Numero ed età	Registro interregionale malattie rare / anno solare
3.	Provenienza dei pazienti alla diagnosi	N. nuove diagnosi IRD residenti in Piemonte	N. nuove diagnosi totali	Rapporto %	Registro interregionale malattie rare / anno solare
4.	Numero di casi trattati e classe d'età	Casi trattati per IRD e classe di età dei soggetti		Numero ed età	Registro interregionale malattie rare / anno solare
5.	Provenienza dei pazienti in trattamento	N. pazienti affetti da IRD in trattamento residenti in Piemonte	N. pazienti in trattamento totali	Rapporto %	Registro interregionale malattie rare / anno solare

Tabella 8. Indicatori tratti dalla DGR 21-380 del 18/11/2024, ed adattati alla specificità della patologia

15. PIANO DI MIGLIORAMENTO

In relazione alle criticità evidenziate nella fase di verifica, viene quindi pianificato l'intervento di adeguamento e miglioramento, riportando e dando evidenza:

- degli obiettivi (l'adeguamento nei confronti degli standard)
- delle azioni correttive e preventive da effettuare, con tempi ed attori
- dei risultati raggiunti

In tale ambito è molto utile schematizzare il piano di miglioramento attraverso il diagramma di Gantt, come di seguito esplicitato.

	Obiettivi	Azioni	Tempi	Attori (responsabili, referenti soggetti convolti)
1				
2				
3				

Il diagramma di Gantt è utile sia in fase di panificazione sia in fase di verifica del buon andamento del piano di miglioramento. Qualora dalle attività di verifica dei risultati siano evidenziate criticità, saranno ridefiniti gli obiettivi e le azioni, riprendendo il ciclo di miglioramento.

16. AGGIORNAMENTO

L'aggiornamento è l'attività di verifica che il gruppo di lavoro, a cadenza periodica, deve svolgere per attestare che quanto proposto nel PSDTA sia sempre in linea con le evidenze scientifiche disponibili e con le eventuali modifiche degli assetti organizzativi del lavoro in ogni ambito coinvolto dal PSDTA.

La nuova versione del PSDTA viene classificata con il numero della revisione e la data.

Oltre a incorporare eventuali nuove informazioni, il processo periodico di revisione può permettere l'aggiunta di ulteriori indicazioni, di una nuova sezione precedentemente non considerata, la modifica di specifici indicatori di monitoraggio e, anche, l'ulteriore rifinitura di un aspetto problematico e controverso del documento.

17. ARCHIVIAZIONE

Il sistema d'archiviazione deve permettere una rapida identificazione e reperibilità dei documenti originali per la loro consultazione. Le copie emesse dei documenti vengono mantenute dai singoli Responsabili presso l'area di lavoro in cui sono necessarie entro appositi raccoglitori sui quali è identificato esternamente il contenuto in modo da consentirne l'immediata disponibilità ed accessibilità per la consultazione da parte del personale. L'archiviazione delle diverse versioni dei PSDTA deve avvenire anche su supporto informatico.

18. VALUTAZIONE DI QUALITÀ PSDTA

Il PSDTA deve essere soggetto ad una valutazione di qualità periodica ai diversi livelli per verificare se sono sviluppati tutti i principali punti da trattare. La valutazione può essere effettuata sia secondo il modello della valutazione "interna" sia con il modello della "valutazione "esterna, come già in precedenza accennato.

Viene allegato il modello di analisi.

19. RIFERIMENTI

- Britten-Jones AC, Gocuk SA, Goh KL, Huq A, Edwards TL, Ayton LN. The Diagnostic Yield of Next Generation Sequencing in Inherited Retinal Diseases: A Systematic Review and Meta-analysis. *Am J Ophthalmol.* 2023 May;249:57-73. doi: 10.1016/j.ajo.2022.12.027. Epub 2022 Dec 30. PMID: 36592879
- Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare – Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS. Malattie rare – Regione Lombardia [Internet]. Ranica (BG): Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS. Available from: <http://malattierare.marionegri.it/>
- Chen KY, Chan HC, Chan CM. Can Gene Therapy Transform the Treatment Landscape of Posterior Segment Eye Diseases? A Comprehensive Review of Recent Advancements. *Drugs.* 2025 Dec;85(12):1585-1608. doi: 10.1007/s40265-025-02237-2. Epub 2025 Oct 25. PMID: 41138048; PMCID: PMC12615577
- Conferenza Stato-Regioni. Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, sul Piano nazionale malattie rare 2023–2026 e sul documento per il riordino della rete nazionale delle malattie rare. Repertorio atti n. 121/CSR [Internet]. Roma: Conferenza Stato-Regioni; 2023 May 24. Available from: <https://www.statoregioni.it/it/conferenza-stato-regioni/sedute-2023/seduta-del-24-maggio-2023/atti/repertorio-atto-n-121csr/>
- Current Controlled Trials. International Standard Randomised Controlled Trial Number (ISRCTN) Register [Internet]. London: Current Controlled Trials. Available from: <http://www.controlled-trials.com/>
- Edwards AO. Clinical features of the congenital vitreoretinopathies. *Eye (Lond).* 2008 Oct;22(10):1233-42. doi: 10.1038/eye.2008.38. Epub 2008 Feb 29. PMID: 18309337
- European Medicines Agency (EMA). EU Clinical Trials Register [Internet]. Amsterdam: European Medicines Agency. Available from: <https://www.clinicaltrialsregister.eu/index.html>
- European Medicines Agency (EMA). Luxturna, INN-voretigene neparvovec: product information [Internet]. Amsterdam: European Medicines Agency; 2018 [cited 2026 Jul 2]. Available from: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2018/20181122142655/anx_142655_it.pdf
- Fischer MD, Simonelli F, Sahni J, Holz FG, Maier R, Fasser C, Suhner A, Stiehl DP, Chen B, Audo I, Leroy BP; PERCEIVE Study Group. Real-World Safety and Effectiveness of Voretigene Neparvovec: Results up to 2 Years from the Prospective, Registry-Based PERCEIVE Study. *Biomolecules.* 2024 Jan 17;14(1):122. doi: 10.3390/biom14010122. PMID: 38254722; PMCID: PMC10813228
- Frick KD, Roebuck MC, Feldstein JI, McCarty CA, Grover LL. Health services utilization and cost of retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol.* 2012 May;130(5):629-34. doi: 10.1001/archophthalmol.2011.2820. PMID: 22652848
- GeneTests [Internet]. Bethesda (MD): U.S. National Library of Medicine; National Center for Biotechnology Information. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/>
- Hanany M, Shalom S, Ben-Yosef T, Sharon D. Comparison of Worldwide Disease

Prevalence and Genetic Prevalence of Inherited Retinal Diseases and Variant Interpretation Considerations. Cold Spring Harb Perspect Med. 2024 Feb 1;14(2):a041277. doi: 10.1101/cshperspect. a041277. PMID: 37460155; PMCID: PMC10835612

- Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. Lancet. 2006 Nov 18;368(9549):1795-809. doi: 10.1016/S0140-6736(06)69740-7. PMID: 17113430
- Hodge WG, Barnes D, Schachter HM, Pan YI, Lowcock EC, Zhang L, Sampson M, Morrison A, Tran K, Miguelez M, Lewin G. The evidence for efficacy of omega-3 fatty acids in preventing or slowing the progression of retinitis pigmentosa: a systematic review. Can J Ophthalmol. 2006 Aug;41(4):481-90. doi: 10.1016/S0008-4182(06)80012-8. PMID: 16883366
- Karali M, Testa F, Di Iorio V, Torella A, Zeuli R, Scarpato M, Romano F, Onore ME, Pizzo M, Melillo P, Brunetti-Pierri R, Passerini I, Pelo E, Cremers FPM, Esposito G, Nigro V, Simonelli F, Banfi S. Genetic epidemiology of inherited retinal diseases in a large patient cohort followed at a single center in Italy. Sci Rep. 2022 Dec 2;12(1):20815. doi: 10.1038/s41598-022-24636-1. PMID: 36460718; PMCID: PMC9718770
- Legge 10 novembre 2021, n. 175. Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani [Internet]. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana; 2021 Nov 27. Available from: <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2021/11/27/21G00189/sg>
- Maguire AM, Russell S, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, Drack AV, Simonelli F, Leroy BP, Reape KZ, High KA, Bennett J. Durability of Voretigene Neparovec for Biallelic RPE65-Mediated Inherited Retinal Disease: Phase 3 Results at 3 and 4 Years. Ophthalmology. 2021 Oct;128(10):1460-1468. doi: 10.1016/j.ophtha.2021.03.031. Epub 2021 Mar 30. PMID: 33798654
- Maguire AM, Russell S, Wellman JA, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, Wittes J, Pappas J, Elci O, Marshall KA, McCague S, Reichert H, Davis M, Simonelli F, Leroy BP, Wright JF, High KA, Bennett J. Efficacy, Safety, and Durability of Voretigene Neparovec-rzyl in RPE65 Mutation-Associated Inherited Retinal Dystrophy: Results of Phase 1 and 3 Trials. Ophthalmology. 2019 Sep;126(9):1273-1285. doi: 10.1016/j.ophtha.2019.06.017. Epub 2019 Jun 22. PMID: 31443789
- Ministero della Salute. Piano nazionale malattie rare 2023–2026 [Internet]. Roma: Ministero della Salute; 2023 [cited 2026 Jul 2]. Available from: <https://www.salute.gov.it/portale/malattierare/dettaglioContenutiMalattieRare.jsp?lingua=italiano&id=5808&area=Malattie%20rare&menu=vuoto>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). OMIM database [Internet]. Bethesda (MD): National Center for Biotechnology Information (US). Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. Copyright, INSERM 1999. Available from: <https://www.orpha.net>
- Rayapudi S, Schwartz SG, Wang X, Chavis P. Vitamin A and fish oils for retinitis pigmentosa. Cochrane Database Syst Rev. 2013 Dec 19;2013(12):CD008428. doi: 10.1002/14651858.CD008428.pub2. Update in: Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jun 18;6(6):CD008428. doi: 10.1002/14651858.CD008428.pub3. PMID: 24357340;

PMCID: PMC4259575

- Regione Lombardia. Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA): distrofie retiniche ereditarie (codice RFG110) [Internet]. Milano: Regione Lombardia; 2024 [cited 2026 Jul 2]. Available from: <https://www.regione.lombardia.it/sanita/reti-di-patologia/rete-oftalmologica>
- Regione Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 18 novembre 2024, n. 21-380: Rete regionale malattie rare – aggiornamento indicazioni ai sensi del Piano nazionale malattie rare 2023–2026 e del documento per il riordino della rete nazionale delle malattie rare [Internet]. Torino: Regione Piemonte; 2024. Available from: https://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2024/47/attach/dgr_00380_1050_18112024.pdf
- Regione Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 2 marzo 2004, n. 22-11870: Individuazione della rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare e costituzione presso l'ASL 4 di Torino del Centro regionale di coordinamento [Internet]. Torino: Regione Piemonte; 2004. Available from: <https://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2004/13/siste/00000136.htm>
- Regione Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 30 marzo 2005, n. 58-15266: Definizione della rete regionale dei servizi per la prevenzione della cecità e per la riabilitazione visiva [Internet]. Torino: Regione Piemonte; 2005 [cited 2026 Jul 2]. Available from: <https://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2005/20/siste/00000144.htm>
- Regione Piemonte. Determinazione dirigenziale 15 dicembre 2022, n. 2448/A1413C: Ripartizione del fondo finalizzato alle malattie rare della retina con particolare attenzione alle distrofie retiniche ereditarie. Accertamento e impegno di risorse per l'ottimizzazione dei percorsi assistenziali [Internet]. Torino: Regione Piemonte; 2022. Available from: https://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2022/50/attach/dda1410000347_10100.pdf
- Regione Piemonte. Determinazione dirigenziale 27 febbraio 2023, n. 421/A1413C/2023: D.L. 29 luglio 2022 – ripartizione del fondo finalizzato alle malattie rare della retina, con particolare attenzione alle distrofie retiniche ereditarie. Ulteriori precisazioni alla D.D. n. 2448 del 15 dicembre 2022 [Internet]. Torino: Regione Piemonte; 2023. Available from: <https://www.regione.piemonte.it/>
- Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta [Internet]. Torino: Centro di Coordinamento delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. Available from: <http://www.malattierarepiemonte.it/>
- RetNet. Retinal Information Network [Internet]. Houston (TX): University of Texas Health Science Center at Houston]. Available from: <https://retnet.org>
- Russell S, Bennett J, Wellman JA, Chung DC, Yu ZF, Tillman A, Wittes J, Pappas J, Elci O, McCague S, Cross D, Marshall KA, Walshire J, Kehoe TL, Reichert H, Davis M, Raffini L, George LA, Hudson FP, Dingfield L, Zhu X, Haller JA, Sohn EH, Mahajan VB, Pfeifer W, Weckmann M, Johnson C, Gewaily D, Drack A, Stone E, Wachtel K, Simonelli F, Leroy BP, Wright JF, High KA, Maguire AM. Efficacy and safety of

voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. *Lancet*. 2017 Aug 26;390(10097):849-860. doi: 10.1016/S0140-6736(17)31868-8. Epub 2017 Jul 14. Erratum in: *Lancet*. 2017 Aug 26;390(10097):848. doi: 10.1016/S0140-6736(17)32235-3. PMID: 28712537; PMCID: PMC5726391

- Sahel JA, Marazova K, Audo I. Clinical characteristics and current therapies for inherited retinal degenerations. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2014 Oct 16;5(2):a017111. doi: 10.1101/cshperspect.a017111. PMID: 25324231; PMCID: PMC4315917
- Schwartz SG, Wang X, Chavis P, Kuriyan AE, Abariga SA. Vitamin A and fish oils for preventing the progression of retinitis pigmentosa. *Cochrane Database Syst Rev*. 2020 Jun 18;6(6):CD008428. doi: 10.1002/14651858.CD008428.pub3. PMID: 32573764; PMCID: PMC7388842
- Simoens D, Shravah V, Jones WK, Kaja S. Clinical and pharmacovigilance safety evaluation of LUXTURNA® (voretigene neparvovec-rzyl). *Cutan Ocul Toxicol*. 2025 Dec;44(4):361-373. doi: 10.1080/15569527.2025.2573463. Epub 2025 Oct 27. PMID: 41140124; PMCID: PMC12616891
- Tatour Y, Ben-Yosef T. Syndromic Inherited Retinal Diseases: Genetic, Clinical and Diagnostic Aspects. *Diagnostics (Basel)*. 2020 Oct 2;10(10):779. doi: 10.3390/diagnostics10100779. PMID: 33023209; PMCID: PMC7600643
- Testa F, Bacci G, Falsini B, Iarossi G, Melillo P, Mucciolo DP, Murro V, Salvetti AP, Sodi A, Staurengi G, Simonelli F. Voretigene neparvovec for inherited retinal dystrophy due to RPE65 mutations: a scoping review of eligibility and treatment challenges from clinical trials to real practice. *Eye (Lond)*. 2024 Sep;38(13):2504-2515. doi: 10.1038/s41433-024-03065-6. Epub 2024 Apr 16. PMID: 38627549; PMCID: PMC11385234
- U.S. National Library of Medicine (US). ClinicalTrials.gov [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US). Available from: <https://clinicaltrials.gov/>
- William G, Berger W, Kloeckener-Gruissem B, Neidhardt J. The molecular basis of human retinal and vitreoretinal diseases. *Prog Retin Eye Res*. 2010 Sep;29(5):335-75. doi: 10.1016/j.preteyeres.2010.03.004. Epub 2010 Mar 31. PMID: 20362068
- World Health Organization. WHO International Clinical Trials Registry Platform (ICTRP) Search Portal [Internet]. Geneva: World Health Organization. Available from: <https://trialsearch.who.int/>

20. ALLEGATI

ALLEGATO 1

VALUTAZIONE DELLA QUALITA' DI UN PSDTA

PSDTA	
Gruppo proponente	
Data della proposta	
Verificatori	
Data verifica	

		No	Si
1.	Introduzione e presentazione del Documento		
2.	Redazione		
3.	Destinatari e Lista di distribuzione		
4.	Gruppo di lavoro e coordinamento		
5.	Glossario, terminologia e abbreviazioni		
6.	Finalità		
7.	Analisi del problema di salute/patologia oggetto del PSDTA		
8.	Letteratura scientifica e normativa		
9.	Contesto organizzativo in cui si sviluppa il PSDTA		
10.	Criteri di ingresso/eleggibilità		
11.	Descrizione dello sviluppo complessivo del PSDTA		
12.	Rappresentazione in forma sintetica del PSDTA		
13.	Diffusione ed implementazione del PSDTA		
14.	Monitoraggio, verifica dell'applicazione ed indicatori		
15.	Piano di miglioramento		
16.	Aggiornamento		
17.	Archiviazione		
18.	Valutazione di qualità PSDTA		
19.	Riferimenti		
20.	Allegati		

ALLEGATO 2

ANALISI DI IMPATTO DEL PSDTA

PSDTA	
Gruppo proponente	
Data della proposta	
Verificatori	
Data verifica	

	Criterio	No	Si	Stima impatto
	Coerenza con la metodologia regionale			
	Modifica delle attuali strutture e/o inserimento di nuove strutture			
	Modifica delle attuali tecnologie e/o inserimento di nuove tecnologie			
	Modifica degli attuali device e/o inserimento di nuovi device			
	Modifica degli attuali esami/test e/o inserimento di nuovi esami/test			
	Modifica degli attuali farmaci e/o inserimento di nuovi farmaci			
	Modifica dell'attuale personale e/o inserimento di nuovo personale			
	Modifica dell'attuale modello organizzativo e/o inserimento di un nuovo modello organizzativo			
	Individuazione di standard degli indicatori coerenti			
	Stima impatto economico			

ALLEGATO 3

VERIFICA APPLICAZIONE DEL PSDTA/AUDIT

PSDTA	
Gruppo proponente	
Data della proposta	
Verificatori	
Data verifica	

Cognome	Nome	Ruolo	Unità operativa	Sede	

Il processo dell'audit clinico può essere rappresentato come un ciclo, costituito da cinque passaggi chiave, gerarchicamente subordinati:

- 1. identificare l'ambito e lo scopo dell'audit clinico;
- 2. definire criteri, indicatori e standard;
- 3. osservare la pratica e raccogliere i dati;
- 4. confrontare i risultati con gli standard;
- 5. realizzare il cambiamento.

Indicatori utilizzati

	Indicatore	Standard	Valore osservato	Tempo
1.	Completezza e coerenza del materiale documentale			
2.	Indicatore 1			
3.	Indicatore 2			
4.	Indicatore 3			
5.	Indicatore 4			

- Sintesi delle criticità
- Piano di adeguamento (standardizzazione o correzione)
- Monitoraggio e registrazioni della evidenza delle azioni di adeguamento effettuate

La presente copia e' conforme all'originale depositato presso gli archivi dell'Azienda ASL Citta' di Torino

C6-80-68-29-46-D5-F5-61-B2-E3-3A-A4-FE-6A-09-67-21-8B-91-D8

CAdES 1 di 5 del 24/08/2026 22:18:27

Soggetto: Cristian Rolle
S.N. Certificato: 18CDCEB
Validità certificato dal 07/03/2024 13:28:32 al 07/03/2027 00:00:00
Rilasciato da InfoCert Qualified Electronic Signature CA 3, InfoCert S.p.A., IT

CAdES 2 di 5 del 25/08/2026 13:08:51

Soggetto: Federica Riccio
S.N. Certificato: 2109B62
Validità certificato dal 02/07/2026 19:06:36 al 05/07/2029 00:00:00
Rilasciato da InfoCert Qualified Electronic Signature CA 3, InfoCert S.p.A., IT

CAdES 3 di 5 del 27/08/2026 12:38:33

Soggetto: Antonella Bogliolo
S.N. Certificato: 208E5EC
Validità certificato dal 23/03/2026 14:41:56 al 23/03/2029 00:00:00
Rilasciato da InfoCert Qualified Electronic Signature CA 3, InfoCert S.p.A., IT

CAdES 4 di 5 del 27/08/2026 12:44:20

Soggetto: Arturo Pasqualucci
S.N. Certificato: 1FE179E
Validità certificato dal 04/11/2025 13:03:24 al 04/11/2028 00:00:00
Rilasciato da InfoCert Qualified Electronic Signature CA 3, InfoCert S.p.A., IT

CAdES 5 di 5 del 27/08/2026 12:50:02

Soggetto: Massimo D'Angelo
S.N. Certificato: 2083FB1
Validità certificato dal 18/03/2026 09:36:54 al 18/03/2029 00:00:00
Rilasciato da InfoCert Qualified Electronic Signature CA 3, InfoCert S.p.A., IT