

**Sono definite “malattie rare” quelle patologie che interessano
meno di una persona ogni duemila.**

Il **Decreto Ministeriale n. 279 del 2001** (*Pdf 188 Kb*), al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare, ha istituito la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La Rete è costituita da Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni, aventi documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie rare e da Centri interregionali che, oltre a coordinare i Presidi della Rete, gestiscono il Registro interregionale delle malattie rare (in coordinamento con il Registro nazionale istituito presso l'Istituto superiore di sanità), lo scambio delle informazioni con gli altri Centri e con organismi internazionali competenti, l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

Il decreto reca **l'elenco delle malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione** (*Pdf 163 Kb*), dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria. Tale elenco ne prevede circa 600, classificate per branca patologica. Per consentire l'identificazione univoca delle malattie rare ai fini dell'esenzione, a ciascuna malattia o gruppo di malattie è associato uno specifico codice identificativo: per la sindrome di Turner, ad esempio, il codice esenzione è RN0680.

Al fine di attuare quanto previsto dal Decreto Ministeriale, con **Delibera n. 160 del 2 febbraio 2004**, la Giunta Regionale dell'Emilia Romagna ha individuato i Presidi presenti nella Regione, in funzione delle malattie rare per le quali risultano essere specializzati (**elenco Presidi – eventualmente fare un link alla parte del sito www.saluter.it contenente l'elenco dei Presidi regionali**): per la sindrome di Turner, ad esempio, sono stati individuati sette presidi. Ad essi spetta il compito di certificare lo stato di patologia rara ed il relativo diritto dell'assistito, previo rilascio dell'attestazione di esenzione da parte dell'azienda U.S.L. di residenza, di fruire delle prestazioni specialistiche efficaci ed appropriate per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa.

Nella deliberazione si rinvia ad un successivo provvedimento per l'individuazione dei Centri interregionali, mentre viene prevista l'istituzione di un **Gruppo tecnico regionale per le malattie rare**, composto da almeno tre membri con competenze professionali specifiche in materia e da un rappresentante della Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali della Regione Emilia Romagna. Tale Gruppo, che risulta essere stato istituito con

apposita determinazione regionale, ha il compito di supportare tecnicamente la predetta Direzione nella valutazione delle eventuali proposte, provenienti dalle Aziende sanitarie e dalle Associazioni rappresentative dei malati, relative all'inserimento di ulteriori patologie nell'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria, nonché di verificare ulteriori aspetti relativi, in particolare, alle prestazioni appropriate per la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Quindi tale Gruppo ha, tra gli altri, il compito di esprimere un parere sull'erogazione gratuita di farmaci esclusi dai Livelli Essenziali di Assistenza. Le decisioni in merito all'erogabilità a carico del S.S.N. di prestazioni o farmaci non riconducibili a detti Livelli e rientranti nei Protocolli clinici o nei Piani terapeutici personalizzati vengono approvate dalla Giunta Regionale.

-

Percorso diagnostico terapeutico dell'assistito:

(allegato 3 alla Delibera n. 160/2004 e Circolare applicativa n. 18/04 (Pdf 111Kb))

⇒ L'assistito per il quale sia stato formulato, da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, il sospetto di una malattia rara inclusa nell'elenco di cui al D.M. 279/2001 o riconosciuta dal Gruppo tecnico regionale, è indirizzato dallo stesso medico al competente Presidio della Rete per la conferma della diagnosi della specifica malattia, nonché delle eventuali indagini genetiche sui familiari. La diagnosi viene effettuata in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria; i costi sono infatti posti a carico dell'azienda USL di residenza dell'assistito.

⇒ Il Presidio è tenuto a definire ed adottare Protocolli clinici per ciascuna patologia o gruppo di malattie (per la diagnosi, le prestazioni ed i trattamenti farmacologici), in collaborazione con altri Presidi della Rete e Centri interregionali (ove esistenti). Copia dei Protocolli clinici è inviata al Gruppo tecnico regionale di riferimento ed alla Commissione terapeutica dell'azienda USL di residenza dell'assistito.

I Protocolli clinici vengono forniti in copia all'assistito che ne faccia specifica richiesta.

⇒ Dopo aver accertato la diagnosi di malattia rara, lo specialista del Presidio predispone per l'assistito:

- la **certificazione di diagnosi** di malattia rara (allegato 1 alla circolare n. 18/2004), sulla base della quale l'azienda USL di residenza dell'assistito rilascia la tessera di esenzione, avente validità illimitata, riportante il codice identificativo della malattia;

- la **scheda per la prescrizione dei farmaci** (allegato 2 alla circolare n. 18/2004);
- il **Piano terapeutico personalizzato** (compilato sulla base del Protocollo clinico della patologia in questione), recante i dati anagrafici e anamnestici dell'assistito, l'indicazione chiara e completa delle prestazioni e dei farmaci prescritti e la durata del trattamento farmacologico, che decorre dalla data di redazione del piano stesso.

Copia del Piano terapeutico personalizzato è inviata – laddove l'assistito abbia autorizzato il trattamento dei dati personali - all'azienda USL di residenza dello stesso (Servizio farmaceutico).

Una copia viene rilasciata all'assistito.

⇒ Il Presidio, dopo aver accertato la diagnosi, ha il compito di redigere una scheda tecnica contenente i relativi dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali e di laboratorio e di inviarli alla Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali della Regione Emilia Romagna e all'Istituto Superiore di Sanità (Registro Nazionale delle malattie rare), al fine di consentire la programmazione regionale e nazionale degli interventi volti alla tutela degli assistiti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse.

⇒ **L'assistito riconosciuto esente ha diritto a ricevere le prestazioni sanitarie incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)**, ritenute efficaci ed appropriate per il trattamento, il monitoraggio e la prevenzione di ulteriori aggravamenti della malattia di cui lo stesso è portatore, **indicate nel Piano terapeutico personalizzato.**

L'assistito può accedere all'erogazione delle prestazioni che gli sono state prescritte in regime di esenzione presso tutte le strutture di erogazione pubbliche o private accreditate.

I farmaci indicati nel Piano terapeutico personalizzato sono forniti:

- **direttamente dal presidio della Rete per un primo ciclo terapeutico, durante la visita ambulatoriale;**
- **direttamente dal presidio della Rete o dalla Farmacia Interna quando la complessità clinica e gestionale della patologia trattata renda necessaria la presa in carico ospedaliera dell'assistito;**
- **direttamente dall'azienda USL di appartenenza dell'assistito previo accordo con il presidio della Rete interessato;**
- **dalle farmacie convenzionate su ricetta predisposta dal medico di famiglia sulla base del Piano terapeutico personalizzato, riportante il codice di esenzione della patologia.**

⇒ **Prestazioni e farmaci non inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA):**

Nei casi in cui il Piano terapeutico personalizzato preveda prestazioni o farmaci non riconducibili ai LEA, il medico del Presidio compila il “modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara” (allegato 3 alla circolare n. 18/2004).

Il medico si assicura che il modulo medesimo, insieme al Piano terapeutico personalizzato, vengano inviati alla Direzione Sanitaria dell'azienda USL di residenza dell'assistito, la quale formula, al Servizio Presidi Ospedalieri della Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali della Regione Emilia Romagna, la proposta di erogabilità a carico del Servizio Sanitario Regionale. Le proposte sono approvate con deliberazione di Giunta Regionale. Una volta ricevuta l'autorizzazione richiesta, l'azienda USL di residenza dell'assistito rilascia allo stesso la tessera di esenzione sulla quale sono inserite le prestazioni ed i farmaci per i quali si è ricevuta l'autorizzazione all'erogabilità a carico del Servizio Sanitario Regionale.

⇒ Lo specialista del Presidio che ha effettuato la diagnosi e che ha in carico il trattamento dell'assistito tiene aggiornata la situazione clinica dello stesso, collabora con le Associazioni dei malati e con le strutture socio-assistenziali territoriali, favorendo il loro coinvolgimento nel percorso diagnostico e terapeutico dell'assistito, al fine di permettere allo stesso di affrontare la propria patologia nel miglior modo possibile, sia dal punto di vista medico che da quello psicologico, sociale e familiare.