

I PRESIDI DELLA RETE NAZIONALE MALATTIE RARE



IN BRIEF

Italian National Network for Rare Diseases. The clinical centres of the Italian National Network for Rare Diseases.

The Italian National Network for Rare Diseases was established by Ministerial Decree no. 279, 18 May 2001, following the advice of the National Health Plan (NDP) 1998-2000. It is a clinical-epidemiological network of centres with specific expertise for rare diseases or groups of them, which are specifically identified by the Regional governments through dedicated legislation. All Regions have identified a network of centres for diagnosis and treatment of rare diseases. The provision of health services to patients with rare diseases is free of the participation to the costs. Currently, rare diseases free of charge are those listed in the Ministerial Decree no. 279/2001. It is really important to inform health professionals of the existence of the Italian National Network for Rare Diseases in order to address patients to appropriate health centres. The National Centre for Rare Diseases has established a database which includes the updated list of regional centres for rare diseases. The database is available online for the people interested to know and to get oriented within the Network (www.iss.it/cnmr).

La Rete nazionale malattie rare è stata istituita con il DM n. 279 del 18 maggio 2001, su indicazione del Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000, quale risposta istituzionale alle problematiche correlate alle malattie rare (MR), al fine di assicurare specifiche forme di tutela, su tutto il territorio nazionale, alle persone con MR.

Si tratta di una Rete clinico-epidemiologica costituita da Presidi, specifici per malattie o gruppi di MR, appositamente individuati dalle Regioni attraverso atti normativi (prevalentemente attraverso Delibere di Giunta Regionale).

Secondo il DM 279/01, presso tali Presidi è inoltre prevista l'istituzione di Centri Interregionali di Riferimento (individuati dal Ministero della Salute, su indicazioni delle Regioni interessate e d'intesa con la Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano). Successivamente, con l'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, è stato favorito il riconoscimento di Centri di Coordinamento Interregionali e Regionali, sempre con lo scopo di assicurare, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, funzioni di coordinamento, consulenza e formazione.

I Presidi della Rete

I requisiti

Come indicato nello stesso DM 279/2001, i Presidi identificati dalle Regioni per le MR devono essere in possesso di:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di MR;
- idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

Le attività

I Presidi della Rete nazionale malattie rare svolgono diverse attività, finalizzate alla tutela, all'assistenza e alla presa in carico delle persone interessate: prevenzione, sorveglianza, diagnosi, terapia.

Questi Centri erogano in regime di esenzione le prestazioni sanitarie relative alle MR, anche per quanto riguarda la fase diagnostica. Sono comprese, tra queste, le indagini genetiche per la diagnosi di malattie di origine genetica; in questo caso, infat- ►



ti, vengono erogate in regime di esenzione anche le indagini genetiche sui familiari dell'assistito, qualora necessarie per pervenire alla diagnosi.

Una volta confermato il sospetto di MR, i Presidi della Rete provvedono a rilasciare il certificato di diagnosi e a formulare il piano terapeutico appropriato per la patologia.

Il percorso dei pazienti

Molto spesso l'iter che una persona intraprende per poter giungere alla diagnosi di una MR è complesso e può richiedere tempi anche molto lunghi. Per questo motivo, è importante che tutti gli operatori sanitari, a partire dai Medici di Medicina Generale (MMG) e dai Pediatri di Libera Scelta (PLS) siano coinvolti in attività di formazione e informazione affinché, nel minor tempo possibile, possano formulare un sospetto diagnostico e possano indirizzare il paziente verso i Presidi specializzati della Rete (Figura).

L'MMG, il PLS o il medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), che formula il sospetto diagnostico di una MR, deve indirizzare l'assistito a un centro di diagnosi e cura della Rete nazionale affinché, confermata e formulata la diagnosi di MR, il paziente possa usufruire del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie erogate. L'esenzione può essere richiesta per più MR, ove accertate.

Dopo aver ottenuto la diagnosi di MR, il paziente può infatti richiedere il relativo certificato di esenzione alla propria Azienda Unità Sanitaria Locale

di riferimento territoriale, presentando il certificato di diagnosi di MR rilasciato dal Presidio della Rete nazionale malattie rare.

La malattia sarà riconosciuta esente se contenuta all'interno dell'Allegato 1 del DM 279/2001. Una volta ricevuto il certificato di esenzione per MR (in cui, oltre al nome della patologia, sarà indicato anche il relativo codice di esenzione), il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, ritenute efficaci e appropriate per il trattamento e il monitoraggio della sua malattia e per la prevenzione di eventuali aggravamenti.

Differentemente da quanto accade per le malattie croniche e invalidanti (consultare, a tale proposito, il DM 329 del 1999, "Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti"), per le MR non è riportato un elenco dettagliato delle prestazioni sanitarie esenti, in quanto si tratta



Figura - Il percorso del paziente

di patologie che possono manifestarsi con quadri clinici molto diversi tra loro e, quindi, richiedere prestazioni sanitarie differenti. Il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte dal medico del Presidio, incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci e appropriate per il trattamento e il monitoraggio della MR e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti. La prescrizione (ricetta medica) delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione deve recare il codice della MR per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. La ricetta può contenere solamente le prescrizioni per tali prestazioni.

I pazienti e la rete: gli strumenti

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha realizzato uno strumento dedicato alle persone con MR, ai loro familiari, agli operatori socio-sanitari e a tutti coloro interessati a conoscere e a muoversi all'interno della Rete nazionale malattie rare. Attraverso il suo sito Internet (www.iss.it/cnmr), è infatti possibile effettuare una ricerca dinamica online all'interno di un apposito database, per l'individuazione dei Presidi identificati da ciascuna Regione per le MR presenti all'interno dell'Allegato 1 del DM 279/2001.

Le chiavi di ricerca utilizzabili sono:

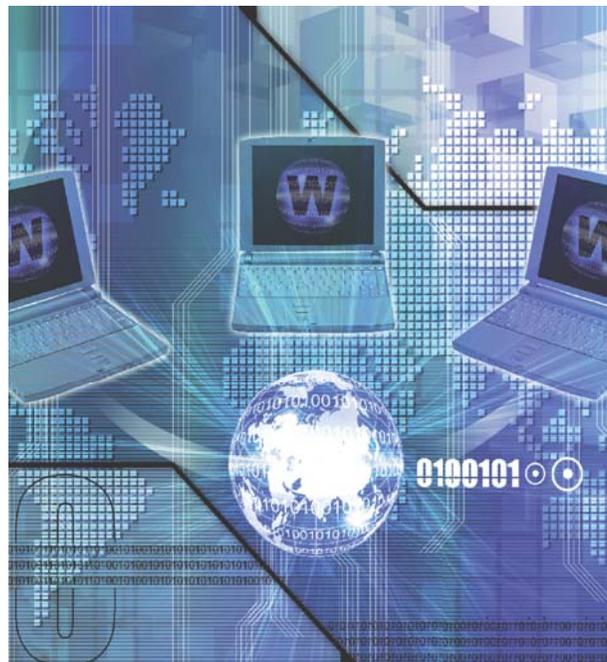
- il gruppo di appartenenza della patologia;
- il codice di esenzione della patologia;
- il nome della patologia;
- la Regione in cui si sta cercando il Presidio.

La pagina, che risulterà dalla ricerca effettuata, riporterà le informazioni contenute nella normativa regionale di riferimento, disponibile online nella sezione del sito del CNMR dedicata alla Rete (in particolare, nella sezione "Le malattie rare regione per regione").

Al fine di poter fornire a tutti gli interessati le informazioni più utili, corrette e aggiornate, il CNMR consulta regolarmente i siti web ufficiali delle Regioni e i Bollettini Ufficiali Regionali, per individuare la pubblicazione della più recente normativa regionale e aggiornare così il database dei Presidi.

Organizzazione territoriale

Tutte le Regioni hanno identificato una propria rete di Presidi dedicati alle MR, in attuazione del DM 279/2001. Alcune Regioni hanno utilizzato definizio-



ni diverse nell'individuazione delle strutture dedicate alle loro reti regionali. La diversa nomenclatura utilizzata non influisce sulla tutela offerta alle persone con MR.

Nell'organizzare la propria Rete dedicata alle MR, le Regioni hanno individuato i Presidi specifici per singola MR, o gruppi di esse, presenti all'interno dell'Allegato 1 del DM 279/2001. Tuttavia, alcune Regioni (ad esempio, Marche e Basilicata) hanno individuato Presidi per tutte le patologie rare da DM 279/2001, o per ampi raggruppamenti di esse.

Attualmente, sono stati identificati Presidi solo per le MR presenti all'interno dell'Allegato 1 del DM 279/2001 (l'elenco delle MR in esenzione è disponibile sul sito web del CNMR, alla voce "Elenco ordinato delle patologie e ricerca online").

Fanno eccezione Piemonte, Valle d'Aosta, Marche e Toscana, che riconoscono come rare un gruppo più ampio di malattie. Tale riconoscimento, in termini di esenzione ticket, ha valore solo per i cittadini residenti in tali Regioni.

Le informazioni relative alle MR, alla relativa Rete nazionale e alla normativa di riferimento, oltre a essere disponibili sulla sezione dedicata del sito web del CNMR, possono essere richiesti al Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) **800 89 69 49**. Il Servizio è gratuito ed è attivo dal lunedì al venerdì, dalle ore 09.00 alle ore 13.00. ■