

Assistenza a favore di soggetti affetti da malattia rara

Iter procedurale per la diagnosi di malattia rara

- Il paziente per il quale il MMG formuli un sospetto diagnostico di malattia rara viene indirizzato dallo stesso medico al presidio ospedaliero individuato come Centro Regionale di Riferimento competente per la diagnosi di quella specifica malattia o del gruppo di malattie di appartenenza. La prima visita è soggetta a pagamento del ticket, a meno che il paziente non sia inviato al Centro Regionale di Riferimento da un medico specialista del SSN.
- Il Centro Regionale assicura l'erogazione delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, anche le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. Tutte le prestazioni finalizzate alla diagnosi, comprese quelle eventualmente estese ai familiari, sono erogate in regime di esenzione dal ticket, sia in caso di conferma del sospetto diagnostico, sia in caso contrario.
- Una volta formulata la diagnosi, lo specialista del presidio rilascia, attraverso il sistema informatizzato regionale facente capo al Registro Malattie Rare, il certificato di diagnosi. Il certificato è valido su tutto il territorio nazionale, purché rilasciato da un Centro autorizzato, individuato da apposita Delibera Regionale.

A seguito della certificazione il Distretto Socio-Sanitario visualizza in tempo reale e stampa attraverso lo stesso sistema informatizzato l'attestato di esenzione da consegnare all'assistito. Tale esenzione per malattia rara ha durata illimitata ed è prerequisito per usufruire dei diritti riservati a questi pazienti.

Modalità di erogazione delle prestazioni specialistiche

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni sanitarie ritenute efficaci ed appropriate per il monitoraggio e il trattamento della malattia e per la prevenzione di eventuali aggravamenti.

Modalità di prescrizione delle prestazioni

- La prescrizione di prestazioni sanitarie in regime di esenzione ticket è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni

cliniche individuali, con riferimento ad eventuali protocolli definiti dai Centri di Riferimento.

- La prescrizione di prestazioni erogate in esenzione ticket va fatta utilizzando il ricettario del SSR.
- Il codice di esenzione (composto da sei caratteri) andrà riportato per intero nelle apposite caselle.
- Ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione ticket e di prestazioni non esenti.

Dispensazione di medicinali, dispositivi e prodotti sanitari

Per i soggetti residenti nella Regione Veneto con diagnosi di malattia rara formulata da un Centro Regionale autorizzato, è prevista l'erogazione di farmaci di fascia C, di eventuali dispositivi e prodotti sanitari, compresi i prodotti dietetici, previsti dal Piano Terapeutico del Centro stesso, avente validità da trimestrale ad annuale. L'erogazione dei prodotti avviene direttamente da parte delle strutture Aziendali e/o Distrettuali attraverso i comuni canali di assistenza sul territorio.

Malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico e malattie rare metaboliche

Ai soggetti residenti nella Regione Veneto affetti da una malattia rara neurologica e metabolica ad interessamento neurologico o da una malattia rara metabolica di cui al DM 279/2001 che necessitano di un trattamento farmacologico incluso nelle Tabelle 1 e 2, lo specialista di uno dei Centri di Riferimento dell'Area Vasta (Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trento e Bolzano) accreditati per quella patologia, abilitato ad accedere al sistema informatizzato per il monitoraggio e la gestione delle malattie rare, redige un Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) della validità massima di un anno rinnovabile. Il PTP può essere redatto al momento della definizione diagnostica e certificazione del paziente o in un qualsiasi altro momento successivo. Sono validi anche i PTP rilasciati a pazienti residenti in Veneto da Centri di Riferimento dell'Area Vasta appartenenti a Unità operative extraregionali non ancora collegate al sistema informatizzato o non ancora provviste del modulo informatizzato per la prescrizione dei farmaci e i PTP formulati da Centri di Riferimento al di fuori dell'Area Vasta ma accreditati dalla propria Regione. In questi casi i pazienti devono recarsi al proprio Distretto d'appartenenza per il caricamento nel sistema informatizzato del PTP.

Nel caso di reazione avversa ad un farmaco incluso negli elenchi, lo specialista del Centro di Riferimento, dopo aver segnalato la reazione avversa e unicamente in mancanza di valida alternativa terapeutica, può redigere un PTP contenente trattamenti analoghi a quelli non tollerati dal paziente, anche se non inclusi nelle

Tabelle 1 e 2. La richiesta per l'erogazione a carico del SSR di tali trattamenti deve essere inoltrata all'Azienda ULSS di residenza del paziente, accompagnata da relazione motivante la richiesta. Prima di procedere all'erogazione, si deve acquisire parere favorevole da parte del Centro di Riferimento per le Malattie Rare e del Servizio Farmaceutico Regionale.

Per i pazienti affetti da una malattia rara neurologica e metabolica ad interessamento neurologico, il MMG o il PLS alla presentazione di un PTP in corso di validità redige la prescrizione su ricettario SSR, indicando, oltre ai dati del paziente, anche il codice di esenzione per malattia rara e il numero del PTP. Sono prescrivibili 2 confezioni di medicinali per ricetta. La ricetta non deve contenere medicinali diversi da quelli riportati in Tabella 1. La stesura del PTP dei farmaci antipsicotici della Tabella 1 è concessa anche agli specialisti operanti nei Centri di Riferimento autorizzati alla diagnosi e certificazione delle malattie rare neurologiche, anche se non in possesso della specializzazione in psichiatria. Le farmacie territoriali dispensano i farmaci di fascia A e C presenti in Tabella 1 in regime di esenzione totale dalla partecipazione alla spesa su presentazione di ricetta SSR riportante i dati sopraccitati. Le ricette vengono consegnate al Servizio Farmaceutico dell'Azienda ULSS competente inserite nelle cosiddette mazzette "fascia C". I Servizi Farmaceutici Territoriali provvedono ad inserire i dati delle prescrizioni nel sistema informatizzato per le malattie rare.

Per i pazienti affetti da una malattia rara metabolica l'erogazione dei farmaci riportati in Tabella 2 avviene direttamente attraverso la farmacia ospedaliera (farmacia ospedaliera del Centro di Riferimento o farmacia ospedaliera dell'Azienda ULSS di residenza del paziente) indicata dal medico prescrittore al momento della compilazione del PTP.

Nel caso in cui si tratti di farmaci orfani, farmaci non in commercio in Italia e galenici magistrali, il medico prescrittore deve inoltre compilare:

- la scheda di follow up per i farmaci orfani
- il modulo informativo per la richiesta d'importazione del farmaco non in commercio in Italia
- la ricetta magistrale informatizzata per le preparazioni galeniche magistrali.

I moduli, stampabili separatamente dal PTP, devono essere timbrati e firmati dal medico prescrittore e inviati per fax alla farmacia ospedaliera che eroga il farmaco. Nel caso di prescrizione di farmaci non in commercio in Italia il farmacista è tenuto a completare la richiesta per l'importazione inoltrata attraverso il sistema informatico dal medico specialista, inserendo i dati di sua competenza. Una volta stampata e debitamente firmata dal Dirigente del Servizio di Farmacia, si potrà procedere alla spedizione, allegando la richiesta firmata del medico prescrittore.

In casi eccezionali di squilibri e/o deficit nutrizionali accertati dallo specialista, conseguenti a diete necessarie per il trattamento della patologia, gli specialisti dei Centri di Riferimento possono prescrivere vitamine/minerali anche se

i pazienti sono affetti da una malattia rara metabolica congenita che non rientra tra quelle indicate in Tabella 2 per l'integrazione di vitamine/minerali. Tali prescrizioni, al pari delle altre incluse in Tabella 2, prevedono la compilazione del PTP nel sistema informatizzato regionale.

Per i pazienti affetti da una malattia rara metabolica congenita che necessitano di dieta, a discrezione dello specialista del Centro di Riferimento, è prevista la dispensazione di dietetici attraverso moduli mensili da presentare alle farmacie territoriali. I moduli, personalizzati in base alla patologia, recano prestampati i dietetici da erogare, entro il limite di spesa mensile, e sono recapitati trimestralmente a domicilio a cura dell'Azienda ULSS di residenza dell'assistito. I tetti di spesa per patologia sono stabiliti e aggiornati con provvedimento della Giunta Regionale, che provvede anche ad aggiornare la lista dei prodotti concedibili. I prodotti devono comunque aver ottenuto dal Ministero della Salute la qualifica di dietetico "destinati a fini medici speciali", a seguito della quale vengono inclusi nel Registro Nazionale degli Alimenti destinati ad una alimentazione particolare.

Tabella 1. Elenco dei medicinali concedibili a carico del SSR per il trattamento delle malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico

Medicinale	Malattia Rara
Amantadina	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
Baclofene 10 mg	Per la spasticità in adrenoleucodistrofia, ceroido-lipofuscinosi, distonia di torsione idiopatica, gangliosidosi, leucodistrofie, SLA, sclerosi laterale primaria, epilessia mioclonica progressiva, mioclono essenziale ereditario
Clobazam	Per le epilessie farmaco resistenti in ceroido-lipofuscinosi, epilessia mioclonica progressiva, gangliosidosi, malattia di Alpers, mioclono essenziale ereditario, sindrome di West
Vitamina E	Atassia di deficit di vit E (AVED)
Piracetam	Epilessia mioclonica progressiva
CoQ10, levocarnitina	Sindrome di Kearns-Sayre, malattia di Leigh, MERFF, MELAS, acidosi lattiche primitive
3,4 Diaminopiridina	Sindrome di Eaton-Lambert
L-DOPA	Ceroido-lipofuscinosi, sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
Levoarginina	MELAS

Medicinale	Malattia Rara
Idrocortisone	Sindrome di West
Aloperidolo, olanzapina, quetiapina	Corea di Huntington
Deflazacort, prednisone*	Distrofie muscolari
Carbamazepina, chinino solfato, fenitoina, mexiletina	Distrofie miotoniche
Sodio oxibato	Narcolessia
Rufinamide	Sindrome di Lennox-Gastaut
Chinina solfato	Terapia sintomatica dei crampi muscolari in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001
Tizanidina	Terapia sintomatica della spasticità in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001
Amitriptilina, atropina, imipramina, levosulpiride, scopolamina	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001
N-acetilcisteina, guaifenesina, metoprololo, propranololo	Terapia sintomatica delle secrezioni bronchiali in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001
Flurazepam, promazina	Terapia sintomatica del senso di soffocamento notturno in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001

* Per i pazienti affetti da distrofie muscolari in trattamento con deflazacort e prednisone, a giudizio dello specialista, sono concedibili gratuitamente anche gastroprotettori, vitamina D e calcio. In tal caso non si applicano le limitazioni previste dalle Note AIFA per la prescrizione a carico del SSN dei gastroprotettori.

Tabella 2. Elenco dei medicinali concedibili a carico del SSR per il trattamento delle malattie rare metaboliche

Medicinale	Malattia Rara
Acido alfa-lipoico	Deficit del complesso piruvato deidrogenasi
Acido chenodesossicolico	Xantomatosi cerebrotendinea
Acido folico/acido folinico	Deficit di glutammato formimino transferasi, deficit di metionina sintetasi, deficit di metilentetraidrofolato reductasi, omocistinuria classica, deficit di transcobalamina II, acidemia metilmalonica e omocistinuria - tipo cbl F, tipo cbl C, tipo cbl D, deficit di metilcobalamina – tipo cbl E, tipo cbl G
Acido folinico	Deficit di diidropteridina reductasi, iperglicinemia non chetotica
Alcanizzanti delle urine	Cistinuria, iperattività di fosforibosil-pirufosfato sintetasi
Bromocriptina mesilato	Deficit di decarbossilasi degli aminoacidi L-aromatici
Cisteamina (collirio)	Cistinosi
Creatina monoidrato	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi (GAMT), deficit di argininoglicina amidinotransferasi (AGAT), ipermetioninemia
Destrometorfano	Iperglicinemia non chetotica
Entacapone	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi, deficit di diidropteridina reductasi, deficit di GTP cicloidrolasi I
Ezetimibe	Ipercolesterolemia familiare omozigote
Filgrastim	Glicogenosi tipo Ib
Glicina	Acidemia isovalerica, deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi
Idrossicobalamina (vitamina B12)	Acidemia metilmalonica, deficit di metilentetraidrofolato reductasi, deficit di metionina sintetasi, omocistinuria classica, deficit di transcobalamina II, acidemia metilmalonica e omocistinuria - tipo cbl F, tipo cbl C, tipo cbl D, acidemia metilmalonica - tipo cbl A, tipo cbl B, deficit di metilcobalamina - tipo cbl E, tipo cbl G
5-idrossitriptofano	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi, deficit di diidropteridina reductasi, deficit di GTP cicloidrolasi I
Inibitori recettori leucotrieni (Montelukast; Zafirlukast)	Mevalonico Aciduria

Medicinale	Malattia Rara
Isoleucina	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, acidemia isovalerica, acidemia propionica, acidemia metilmalonica
L-alanina	Glicogenosi tipo II
L-citrullina	Deficit di carbamilfosfato sintetasi (CPS), deficit di ornitina transcarbamilasi (OTC), intolleranza alle proteine con lisinuria
L-dopa (in combinazione con carbidopa)	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi, deficit di diidropteridina reductasi, deficit di GTP cicloidrolasi I, deficit di tirosina idrossilasi
Levocarnitina	Deficit del trasportatore della carnitina, acidemie organiche, deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
L-lisina-HCL	Intolleranza alle proteine con lisinuria
L-serina	Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi
L-triptofano	Iperglicinemia non chetotica
Metronidazolo	Acidemia propionica, acidemia metilmalonica
Miglustat	Malattia di Niemann-Pick tipo C
Nicotinamide	Tryptofanemia, idrossichinureninuria, malattia di Hartnup
Piridossina (vitamina B6)	Omocistinuria classica, atrofia girata della coroide e della retina, iperossaluria primaria tipo I
Riboflavina	Aciduria glutarica tipo I, aciduria glutarica tipo II, deficienza del complesso I mitocondriale
Selegilina cloridrato (L-deprenil)	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi, deficit di diidropteridina reductasi, deficit di GTP cicloidrolasi I
Supplementi di fosfato	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D-resistente
Supplementi di vitamine/minerali	Fenilchetonuria, difetti del ciclo dell'urea, tirosinemia, malattia delle urine a sciroppo d'acero, acidemie organiche
Tetraidrobiopterina	Iperfenilalaninemia moderata, deficit di pterina-4-alfa-carbinolamina deidratasi, deficit di GTP cicloidrolasi I
Tiamina	Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) tiamino-sensibile, deficit del complesso piruvato deidrogenasi
Triesifenidile cloridrato	Deficit di decarbossilasi degli aminoacidi L-aromatici
Ubidecarenone	Mevalonico aciduria

Medicinale	Malattia Rara
Uridina	Orotico aciduria ereditaria
Vitamina A	Abetalipoproteinemia
Vitamina C	Tirosinemia tipo III, hawkinsinuria, deficit di glutazione sintetasi, intolleranza ereditaria al fruttosio, deficit di fruttosio-1,6-difosfatasi, glicogenosi tipo I, mevalonico aciduria
Vitamina D e calcio	Galattosemia
Vitamina E	Deficit di glutazione sintetasi, mevalonico aciduria, abetalipoproteinemia

Icatibant a favore di pazienti affetti da angioedema ereditario

Icatibant può essere prescritto esclusivamente ai pazienti registrati nel sistema informatizzato di monitoraggio delle malattie rare con diagnosi di angioedema ereditario, da parte di medici specialisti abilitati dei Centri di Riferimento accreditati per la patologia. Tale sistema prevede un modulo specifico per la gestione di icatibant con apposite schede di monitoraggio e collega le strutture di prescrizione, dispensazione e somministrazione del farmaco.

Contestualmente alla prescrizione del farmaco orfano è previsto che il medico indichi le strutture per l'erogazione e la somministrazione. Il farmaco può venire erogato dalla farmacia ospedaliera del Centro di Riferimento o dalla farmacia ospedaliera dell'Azienda ULSS di residenza del paziente, e può essere somministrato in ambiente ospedaliero (nello stesso Centro di Riferimento prescrittore oppure nell'ospedale di residenza del paziente) o a livello territoriale attraverso il Distretto di residenza del paziente, sempre da parte di personale sanitario in condizioni controllate. È esclusa la possibilità di auto-somministrazione per motivi di sicurezza. Il Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) può avere validità massima di un anno rinnovabile.

La farmacia ospedaliera incaricata all'erogazione del farmaco, oltre ad accedere al PTP del paziente e visualizzare la richiesta per via informatica, viene preavvisata attraverso l'invio di un fax a notifica della richiesta da parte del medico prescrittore, in modo da organizzarsi per tempo per l'ordine e la consegna del farmaco.

Attraverso il sistema informatico, la farmacia ospedaliera può stampare un modulo all'atto della dispensazione del farmaco e registrare l'avvenuta erogazione. Il modulo deve essere firmato dal paziente o da un rappresentante legalmente valido: nel modulo deve risultare che l'autosomministrazione non è consentita per motivi di sicurezza e le corrette modalità di conservazione di icatibant.

Il centro deputato alla somministrazione del farmaco riporta in un'apposita sche-

da informatica i dati relativi a ciascuna somministrazione effettuata, inclusi i dati di sicurezza del medicinale (eventuali effetti avversi legati alla somministrazione oppure a distanza) che integrano i dati di monitoraggio clinico inseriti direttamente dal medico prescrittore nella scheda informatizzata predisposta per il follow-up.

La farmacia ospedaliera può consegnare una nuova scorta del medicinale al paziente solamente dopo registrazione dell'avvenuta somministrazione da parte del centro somministratore collegato al sistema informatico.

Nelle situazioni d'urgenza il paziente può recarsi in un centro diverso da quello autorizzato ad accedere alla scheda di somministrazione del paziente. In questi casi deve farsi rilasciare la certificazione dell'avvenuta somministrazione e dell'eventuale comparsa di effetti avversi legati all'iniezione del medicinale.

La farmacia ospedaliera incaricata all'erogazione del farmaco può consegnare una nuova scorta solamente dietro presentazione della certificazione da parte del centro che ha somministrato il farmaco al paziente nella situazione d'emergenza.

Assistenza a favore degli stranieri temporaneamente presenti (STP)

I cittadini stranieri immigrati irregolari in Italia (cioè privi di permesso di soggiorno valido) hanno diritto al rilascio di un codice STP.

Il codice STP viene rilasciato dalle Aziende Ospedaliere e dalle Strutture Territoriali individuate dalle Aziende ULSS ed è costituito da 16 caratteri: 3 per la scritta STP, 3 per il codice ISTAT della Regione, 3 per il codice ISTAT della Struttura Sanitaria erogante, 7 per il numero progressivo assegnato da ogni Struttura.

Nella Regione Veneto il codice STP ha validità di un anno.

Livelli di assistenza sanitaria garantiti

- Cure ambulatoriali ed ospedaliere, urgenti o essenziali, ancorché continuative, per malattie ed infortunio.

Si definiscono:

- a. cure urgenti le prestazioni che non possono essere differite senza pericolo di vita o danno per la salute della persona; sono di pertinenza dei Servizi di Pronto Soccorso (codici rosso, verde o giallo);
- b. cure essenziali le prestazioni sanitarie, diagnostiche e terapeutiche, relative a patologie non pericolose nell'immediato e nel breve termine, ma che nel tempo potrebbero determinare maggiore danno alla salute o rischi per la vita (complicanze, cronicizzazioni o aggravamenti);
- c. cure essenziali continuative le prestazioni sanitarie terapeutiche e riabilitative da assicurarsi attraverso sedute erogate a ciclo rivolte ad una possibile risoluzione o stabilizzazione dell'evento morboso.

Le cure possono essere erogate nell'ambito del Pronto Soccorso, ambulatorialmente o in regime di ricovero in base alle modalità organizzative individuate dalle Aziende ULSS.

- Interventi di medicina preventiva e prestazioni di cura ad essi correlate, a salvaguardia della salute individuale e collettiva e rientranti nelle seguenti aree:
 - a. tutela della gravidanza e della maternità, compreso il ricovero per stato di gravidanza e il parto (le donne irregolari in possesso di un permesso di soggiorno rilasciato per "motivi di salute" perché in gravidanza, hanno diritto all'iscrizione al SSN valida fino alla data riportata sul permesso, corrispondente a circa 6 mesi dopo la data presunta del parto);
 - b. tutela della salute del minore (inferiore a 18 anni);
 - c. vaccinazioni secondo la normativa e nell'ambito di interventi di prevenzione collettiva autorizzati dalla Regione;
 - d. interventi di profilassi internazionale;

- e. profilassi, diagnosi e cura delle malattie infettive ed eventuale bonifica dei relativi focolai;
- f. prevenzione, cura e riabilitazione della tossicodipendenza.

Assistenza farmaceutica

Mentre in precedenza la Regione Veneto aveva previsto solo l'erogazione dei "farmaci essenziali", la normativa attualmente in vigore prevede una copertura molto più ampia, riconoscendo al medico la possibilità di prescrivere su ricettario del Servizio Sanitario, oltre ai farmaci compresi nel vecchio elenco, "ulteriori farmaci, limitatamente a quelli compresi nella fascia A del Prontuario SSN".

I farmaci vanno addebitati alla Azienda ULSS nel cui territorio è ubicata la farmacia, e vengono da questa presentate in mazzette separate contraddistinte nella distinta riepilogativa dalla sigla STP.

In riferimento alla profilassi, diagnosi e cura delle malattie infettive è consentita anche l'erogazione dei farmaci di fascia H attraverso le farmacie ospedaliere, a parità di condizioni con i cittadini italiani.

Assistenza integrativa

La Regione Veneto garantisce l'erogazione dei sostituti del latte materno ai nati da madri sieropositive per HIV (fino al compimento del sesto mese di età).

Modalità prescrittive

La prescrizione avviene su ricettario SSN.

Regime di pagamento delle prestazioni sanitarie

Le cure ambulatoriali ed ospedaliere, urgenti o essenziali, ancorché continuative, per malattie ed infortunio sono erogate senza oneri a carico degli stranieri irregolari che abbiano prodotto la dichiarazione di indigenza, fatte salve le quote di partecipazione alla spesa per prestazioni specialistiche (ticket), a parità di condizioni con il cittadino italiano. I cittadini stranieri irregolari che non sottoscrivano la dichiarazione di indigenza devono provvedere al versamento integrale degli oneri relativi alle prestazioni fruitive.

Le cure ambulatoriali ed ospedaliere, urgenti o essenziali, ancorché continuative, per malattie ed infortunio, risultano finanziate dal fondo istituito presso il Mini-

stero dell'Interno. Le Aziende erogatrici chiedono il rimborso dei relativi oneri al netto del ticket alla locale Prefettura.

Gli interventi di medicina preventiva e le prestazioni di cura ad essi correlate, e tutti i farmaci eventualmente prescritti, sono erogati senza oneri a carico degli stranieri irregolari che abbiano prodotto la dichiarazione di indigenza. I cittadini stranieri irregolari che non sottoscrivano la dichiarazione di indigenza devono provvedere al pagamento delle quote di partecipazione alla spesa come per il cittadino italiano.

La spesa risulta a carico dell'Azienda ULSS territorialmente competente anche se le prestazioni sono erogate da Aziende Ospedaliere o da strutture private o accreditate ed è finanziata dal Fondo Sanitario Regionale.