

Malattie rare

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

Ai soggetti residenti nella Regione Veneto affetti da una malattia neurologica e metabolica ad interessamento neurologico di cui al DM 279/2001 che necessitano di un trattamento farmacologico previsto dalla Tabella 1, lo specialista di uno dei Centri di Riferimento dell'Area Vasta (Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trento e Bolzano) 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 parte di un Centro di Riferimento dell'Area Vasta appartenente a Unità operative extraregionali non ancora collegate al sistema informatizzato o non ancora provviste del modulo informatizzato per la prescrizione dei farmaci. In questo caso i pazienti devono recarsi al proprio Distretto d'appartenenza (anche nel caso di PTP formulati da Centri di Riferimento al di fuori dell'Area Vasta ma accreditati dalla propria Regione) per il caricamento nel sistema informatizzato del PTP. Il MMG e 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 Piano Terapeutico dei farmaci antipsicotici contenuti nella Tabella 1 è concessa anche agli specialisti operanti nei Centri di Riferimento autorizzati alla diagnosi e certificazione delle malattie neurologiche rare, anche se non in possesso delle specializzazione in psichiatria. La stesura del Piano Terapeutico dei farmaci antipsicotici contenuti nella Tabella 1 è concessa anche agli specialisti neurologi operanti nei Centri di Riferimento autorizzati alla diagnosi e certificazione delle malattie neurologiche rare. Le farmacie territoriali dispensano i farmaci di fascia A e C 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.

Nel caso di reazione avversa ad un farmaco incluso nell'elenco, lo specialista del Centro di Riferimento, dopo aver segnalato la reazione avversa e unicamente in mancanza di valida alternativa terapeutica, può redigere un Piano Terapeutico contenente trattamenti analoghi a quelli non tollerati dal paziente, anche se non inclusi nella Tabella 1. 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.

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	Sindrome di Kearns-Sayre, malattia di Leigh, MERFF, MELAS, acidosi lattiche primitive
Levocarnitina	Acidosi lattiche primitive, Sindrome di Kearns-Sayre, malattia di Leigh, MERFF, MELAS
3,4 Diaminopiridina	Sindrome di Eaton-Lambert
L-DOPA	Ceroido-lipofuscinosi, sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
Levoarginina	MELAS
Idrocortisone	Sindrome di West
Aloperidolo, olanzapina, quetiapina	Corea di Huntington

Medicinale	Malattia rara
Deflazacort, prednisone*	Distrofie muscolari
Carbamazepina, chinina 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 gastroprotettivi, vit. D e calcio. In tal caso non si applicano le limitazioni normalmente previste dalle Note Aifa per la prescrizione con onere a carico del SSN dei gastroprotettori.

Malattie metaboliche congenite

Ai soggetti residenti nella Regione Veneto affetti da malattia metabolica congenita di cui al DM 279/2001 sono erogabili prodotti dietetici specifici inseriti nel Listino elaborato trimestralmente dalla Regione Veneto. Per i soggetti regolarmente diagnosticati e certificati, che sono inseriti nel Registro Regionale Malattie Rare, la dispensazione avviene nelle farmacie aperte al pubblico su presentazione di appositi moduli inviati trimestralmente direttamente al domicilio dell'assistito a cura dell'Azienda ULSS di residenza, che riportano gli elenchi dei prodotti erogabili a seconda della patologia ed i relativi tetti di spesa.

R99999

Prestazioni di indagine genetica rivolte all'assistito e ai familiari in caso di sospetto diagnostico di malattia rara.

Assistenza specialistica

Esenti pagamento ticket e quota fissa.

Incaricato alla trascrizione dell'esenzione nella ricetta: specialista.

Assistenza farmaceutica

Non esenti pagamento quota fissa.

Da RAnnnn a RQnnnn

Possono essere erogate in esenzione tutte le prestazioni, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.

Assistenza specialistica

Esenti pagamento ticket e quota fissa per le prestazioni specialistiche correlate alla patologia.

Incaricato alla trascrizione dell'esenzione nella ricetta: MMG e specialista.

Assistenza farmaceutica

Esenti pagamento quota fissa.

Incaricato alla trascrizione dell'esenzione nella ricetta: MMG e specialista.