

*Il Direttore Generale*  
**Franco Rossi**

Protocollo N° ASS/DIR/04/41478  
Data 24 nov 2004

Circolare n. 18

Direttori Generali  
Direttori Sanitari  
Direttori Amministrativi  
Responsabili dei Servizi Farmaceutici  
Responsabili Dipartimenti Cure Primarie  
Referenti aziendali per le malattie rare

delle Aziende sanitarie della Regione

Gruppo tecnico regionale malattie rare

LORO SEDE

Oggetto: note esplicative riguardo l'applicazione della Delibera di Giunta regionale n. 160 del 2.02.2004 "Istituzione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del DM 18.05.2001, n. 279".

Con la presente nota si intendono precisare alcuni aspetti relativi all'assistenza dell'assistito portatore di malattia rara.

### PERCORSI DI ACCESSO

Fermi restando gli adempimenti già attuati dalle Aziende USL con l'entrata in vigore del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e della Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13 dicembre 2001, ogni Presidio della Rete – tenuto conto della propria organizzazione aziendale - attiva percorsi di accesso ad hoc relativi:

- all'assistito che giunge per la prima volta con un sospetto di diagnosi;
- all'assistito che effettua controlli periodici, sia in caso di prima diagnosi, sia qualora già in possesso di tessera di esenzione

Una volta individuati i percorsi di cui sopra, la Direzione Sanitaria cui afferisce il Presidio ne fornisce comunicazione alla Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali entro un periodo massimo di 3 mesi dal ricevimento della presente circolare.

Al fine di fornire un adeguato supporto informativo all'assistito, la Direzione Sanitaria garantisce che i percorsi di accesso vengano comunicati allo **Sportello Unico delle attività distrettuali ed agli URP aziendali**.

**Il Presidio assicura l'erogazione delle prestazioni finalizzate alla diagnosi di malattia rara - nonchè delle eventuali indagini genetiche sui famigliari dell'assistito - in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria.**

### PROTOCOLLI CLINICI E TERAPEUTICI

Le U.O. sede di Presidio della Rete regionale per le malattie rare, devono stendere i Protocolli clinici e terapeutici per ciascuna patologia o gruppo di malattie là dove non siano già esistenti e condividerli con gli altri Presidi della Regione che diagnosticano e curano la medesima patologia.

La scrivente Direzione favorisce incontri e gruppi tecnici fra gli specialisti di Presidio che diagnosticano e curano le medesime malattie o gruppi di malattie, al fine della condivisione delle linee guida esistenti e della predisposizione o verifica dei Protocolli clinici e terapeutici sulla base delle migliori conoscenze scientifiche.

Le Direzioni Sanitarie cui fanno capo i Presidi raccolgono i Protocolli clinici già esistenti e quelli di nuova individuazione e ne inviano copia al Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione.

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

### CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI, SCHEDE DEI FARMACI E PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO

Dopo avere accertato la diagnosi di malattia rara, lo specialista del Presidio predispone per ciascun assistito:

- la certificazione di diagnosi di malattia rara (allegato 1)
- la scheda per la prescrizione dei farmaci (allegato 2)
- il Piano terapeutico personalizzato (PTP)

Il Presidio della rete appone su tutti e tre i documenti il proprio timbro che dovrà riportare - oltre ai dati specifici del Presidio in questione, la seguente dicitura: "Presidio della Rete per le malattie rare - DGR n. 160/2004".

Il Piano terapeutico personalizzato (PTP) viene compilato sulla base del Protocollo clinico della patologia o del gruppo di malattie in questione.

Il PTP deve sempre contenere: i dati anagrafici e anamnestici del paziente, l'indicazione chiara e completa delle prestazioni e dei farmaci prescritti ed il termine di scadenza.

Il medico che formula il PTP, contestualmente, fornisce all'assistito informativa ai sensi del D.Lgs n. 196 del 30 luglio 2003, acquisendo consenso scritto al trattamento dei dati relativamente alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.

Il Medico del Presidio si assicura che il PTP venga inviato - là dove l'assistito abbia autorizzato il trattamento dei dati secondo quanto previsto dal D.Lgs 30 giugno 2003 n. 196 - al Distretto dell'Azienda USL di residenza dell'assistito. Una copia viene rilasciata all'assistito stesso.

Il Distretto dell'Azienda USL trasmette copia del PTP al MMG o al PLS dell'assistito ed al Servizio Farmaceutico dell'Azienda di residenza dell'assistito

Nel caso in cui il medico del Presidio modifichi il PTP, si assicura che la nuova copia dello stesso venga inviata al Distretto dell'Azienda USL, che provvede a sua volta a ritrasmetterlo sia al MMG/PLS sia al Servizio Farmaceutico dell'Azienda USL.

### **PRESTAZIONI E FARMACI NON INCLUSI NEI 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) e si assicura che il modulo medesimo, insieme al PTP, vengano inviati alla Direzione Sanitaria dell'Azienda USL territorialmente competente, la quale formula al Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione proposta di erogabilità a carico del Servizio Sanitario Regionale (allegando alla richiesta una copia di entrambi i documenti).

Una volta ricevuta l'autorizzazione richiesta, la Direzione Sanitaria dell'Azienda USL territorialmente competente ne invia copia al Distretto unitamente al PTP.

Il Distretto provvede alla spedizione di copia del Piano sia al MMG/PLS che al Servizio Farmaceutico dell'Azienda USL, e rilascia all'assistito la tessera di esenzione (sulla quale saranno inserite le prestazioni ed i farmaci per i quali si è ricevuta autorizzazione alla erogabilità a carico del SSR) consegnando contestualmente allo stesso copia del PTP.

Nel caso in cui una prestazione o un farmaco non inclusi nei LEA venissero già erogati ad un assistito attraverso il Servizio Farmaceutico aziendale precedentemente alla presente Circolare, non è necessario interrompere la prestazione terapeutica nel periodo di tempo necessario per richiedere ed ottenere l'autorizzazione all'erogazione di tali prestazioni a carico del SSR.

### **TESSERA DI ESENZIONE**

La tessera di esenzione per malattia rara mantiene le stesse caratteristiche delle tipologie in essere; è opportuno predisporvi uno spazio per l'eventuale specifica delle prestazioni e/o farmaci non riconducibili ai LEA, ma incluse nel PTP e autorizzate all'erogazione a carico del SSR.

La tessera di esenzione viene fornita all'assistito contestualmente alla presentazione da parte dello stesso del PTP, al fine di evitargli ogni possibile disagio.

Nel caso di tessera di iscrizione al SSR a scadenza, al momento del rinnovo della stessa verrà automaticamente rinnovata anche la tessera di esenzione per malattia rara preesistente, senza che vi sia necessità di presentare alcuna nuova documentazione

In caso di diagnosi di malattia rara per la quale fosse già stata rilasciata la tessera di esenzione prima dell'entrata in vigore delle presente circolare, non sarà necessario presentare nuova documentazione.

Nei casi di assistiti già in possesso di tessera di esenzione, rilasciata in adempimento del D.M. 279/2001, il Distretto dell'Azienda USL territorialmente competente adotterà le seguenti indicazioni:

- **assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in un Presidio autorizzato di altra Regione (o da un Centro della Rete assistenziale riconosciuto da altra Regione) ed in possesso di un PTP compilato dalla medesima struttura: il Distretto rinnova la tessera di esenzione con validità illimitata;**
- **assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in un Presidio autorizzato di altra Regione (o da un Centro della Rete assistenziale riconosciuto da altra Regione) ma non in possesso di un PTP: il**

Distretto lo indirizza ad uno dei Presidi della Rete della Regione Emilia-Romagna o al Presidio della Regione nella quale è stata effettuata la diagnosi, per la predisposizione di tale documento. A conclusione di tale percorso il Distretto rinnova la tessera di esenzione con validità illimitata

- assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in una struttura sanitaria non autorizzata della Regione Emilia-Romagna o di altra Regione: il Distretto lo indirizza ad uno dei Presidi della Rete della Regione Emilia-Romagna per la conferma di diagnosi di malattia rara.

I cittadini non residenti in Regione Emilia-Romagna hanno diritto a ricevere le prestazioni sanitarie e farmaceutiche previste nel tesserino di esenzione rilasciato dalla loro Azienda USL di residenza.

Gli oneri relativi alle suddette prestazioni e farmaci saranno oggetto degli ordinari flussi di mobilità.

Nel caso in cui l'assistito sia affetto da una malattia rara non diagnosticata e curata in alcun Presidio della Regione, l'Azienda USL di residenza dello stesso gli fornisce informativa relativamente ai Presidi di diagnosi e cura delle altre Regioni, utilizzando quale strumento di ricerca il data base del sito delle malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità ([www.malattierare.iss.it](http://www.malattierare.iss.it)) al quale si può accedere anche direttamente dal Portale del Servizio sanitario regionale ([www.saluter.it](http://www.saluter.it))

Le Aziende USL ed i Distretti sono informati rispetto ai Presidi autorizzati delle altre Regioni attraverso i seguenti strumenti:

- Portale del Servizio sanitario regionale ([www.saluter.it](http://www.saluter.it))
- Numero Verde del Servizio Sanitario Regionale

L'assistito che ne faccia richiesta deve ricevere dall'Azienda USL e dal Distretto territorialmente competenti una corretta e completa informazione su tutti i Presidi della Regione in grado di fornire diagnosi e cura per la sua specifica patologia.

Nei casi in cui le diagnosi effettuate in Strutture sanitarie di altre Regioni o della Regione Emilia-Romagna non autorizzate debbano venire confermate dai Presidi della Rete per le malattie rare della Regione, **gli esami diagnostici già effettuati non vengono ripetuti se non nei casi strettamente necessari.**

### GRUPPO TECNICO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Le Aziende sanitarie che ritengono di possedere i requisiti richiesti per candidarsi a divenire Presidi della rete per le malattie rare regionale possono - attraverso le relative Direzioni Generali o Sanitarie - farne richiesta motivata alla scrivente Direzione.

Contestualmente, compilano ed inviano alla scrivente il modulo "inventario delle attività svolte in regione a favore dei pazienti affetti da malattie rare" (allegato 4).

Tali richieste verranno valutate dal Gruppo tecnico regionale per le malattie rare.

### SISTEMA INFORMATIVO E REGISTRO PER LE MALATTIE RARE

E' in corso di predisposizione un sistema informativo per le malattie rare

Tale sistema gestirà sia i dati amministrativi che i dati clinici e sarà accessibile, secondo i diversi livelli di abilitazione, agli operatori che sono coinvolti nella gestione del percorso del paziente, sia per gli aspetti clinici che per quelli assistenziali o amministrativi.

Questo permetterà, tra l'altro, di dotarsi di un efficace sistema di monitoraggio epidemiologico di queste patologie e potrà configurarsi come registro unico regionale.

Fino all'avvio di tale sistema, si invitano i centri accreditati ad aderire al Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (<http://www.malattierare.iss.it>) e contestualmente inviare per ogni paziente certificato il modulo del Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) presso il Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione, così come già previsto dalla Delibera di Giunta regionale n. 160/2004.

Franco Rossi