

ESENZIONI (RDG020) PER MALATTIE RARE RELATIVE ALLE ALTERAZIONI TROMBOFILICHE.

1) Chi considerare aventi diritto all'esenzione

Criterio generale:

Secondo la legge n° 160 del 12.7.2001 vengono definite malattie rare ereditarie quelle con una frequenza nella popolazione generale inferiore a 5:10.000 o, in alternativa, con elevato peso assistenziale (a carico dell'assistito).

Per quanto riguarda lo RDG020, secondo il suddetto criterio della prevalenza nella popolazione devono essere considerati da esentare i portatori di:

- a) omozigosi per la mutazione fattore V Leiden (R506Q)
- b) omozigosi per la mutazione G20210A della protrombina
- c) difetti combinati in forma eterozigote delle due mutazioni suddette (cosiddetti doppi eterozigoti) (la prevalenza nella popolazione di questa tipologia di soggetti appare ai limiti del valore di inclusione nell'esenzione, ma vi sono pochi studi in proposito)
- d) deficit di antitrombina
- e) difetti combinati di una delle mutazioni suddette in forma eterozigote insieme a deficit congenito di Proteina C o di Proteina S X
- f) Se come unico criterio si considera la prevalenza nella popolazione generale i portatori di deficit congenito di Proteina C o di Proteina S non dovrebbero essere inclusi nell'esenzione a meno, che per un eventuale livello plasmatico molto basso di queste proteine anticoagulanti, non possano essere considerati portatori omozigoti; tuttavia, in considerazione del notevole peso assistenziale che i soggetti portatori di tali condizioni devono sopportare, si suggerisce di considerare anche costoro come aventi diritto all'esenzione.

} ?

2) Chi considerare come portatore di alterazione ereditaria delle condizioni suddette (indipendentemente dai criteri di esenzione)

- a) i soggetti in cui è stata fatta diagnosi delle mutazioni suddette (fattore V Leiden R506Q, mutazione G20210A della protrombina)
- b) i soggetti in cui l'alterazione fenotipica (deficit di Antitrombina, Proteina C o Proteina S) è stata dimostrata anche in almeno un altro familiare; fanno eccezione quei soggetti nei quali non è possibile un'indagine familiare adeguata (per mancanza di familiari di primo grado che consentano di verificare la presenza dell'anomalia).

3) Quali familiari considerare esenti per la diagnosi di presenza/esclusione dell'alterazione

- a) tutti i consanguinei di primo grado (genitori, fratelli, figli)

4) Quali prestazioni debbono essere esentate

- a) Test diagnostici periodici, relativi al rischio pro-trombotico (se indicati e prescritti dai Centri referenti)
- b) Visite specialistiche per sospetta (o accertata) patologia trombotica e suo follow-up
- c) Visite specialistiche (ginecologica, ematologica, angiologica, ecc) per rischio, o sospetta o accertata presenza di patologia della gravidanza

ESENZIONI (RDG020) PER MALATTIE RARE RELATIVE ALLE ALTERAZIONI TROMBOFILICHE.

1) Chi considerare aventi diritto all'esenzione

Criterio generale:

Secondo la legge n° 160 del 12.7.2001 vengono definite malattie rare ereditarie quelle con una frequenza nella popolazione generale inferiore a 5:10.000 o, in alternativa, con elevato peso assistenziale (a carico dell'assistito).

Per quanto riguarda lo RDG020, secondo il suddetto criterio della prevalenza nella popolazione devono essere considerati da esentare i portatori di:

- a) omozigosi per la mutazione fattore V Leiden (R506Q)
- b) omozigosi per la mutazione G20210A della protrombina
- c) difetti combinati in forma eterozigote delle due mutazioni suddette (cosiddetti doppi eterozigoti) (la prevalenza nella popolazione di questa tipologia di soggetti appare ai limiti del valore di inclusione nell'esenzione, ma vi sono pochi studi in proposito)
- d) deficit di antitrombina
- e) difetti combinati di una delle mutazioni suddette in forma eterozigote insieme a deficit congenito di Proteina C o di Proteina S X
- f) Se come unico criterio si considera la prevalenza nella popolazione generale i portatori di deficit congenito di Proteina C o di Proteina S non dovrebbero essere inclusi nell'esenzione a meno, che per un eventuale livello plasmatico molto basso di queste proteine anticoagulanti, non possano essere considerati portatori omozigoti; tuttavia, in considerazione del notevole peso assistenziale che i soggetti portatori di tali condizioni devono sopportare, si suggerisce di considerare anche costoro come aventi diritto all'esenzione.

} ?

2) Chi considerare come portatore di alterazione ereditaria delle condizioni suddette (indipendentemente dai criteri di esenzione)

- a) i soggetti in cui è stata fatta diagnosi delle mutazioni suddette (fattore V Leiden R506Q, mutazione G20210A della protrombina)
- b) i soggetti in cui l'alterazione fenotipica (deficit di Antitrombina, Proteina C o Proteina S) è stata dimostrata anche in almeno un altro familiare; fanno eccezione quei soggetti nei quali non è possibile un'indagine familiare adeguata (per mancanza di familiari di primo grado che consentano di verificare la presenza dell'anomalia)

3) Quali familiari considerare esenti per la diagnosi di presenza/esclusione dell'alterazione

- a) tutti i consanguinei di primo grado (genitori, fratelli, figli)

4) Quali prestazioni debbono essere esentate

- a) Test diagnostici periodici, relativi al rischio pro-trombotico (se indicati e prescritti dai Centri referenti)
- b) Visite specialistiche per sospetta (o accertata) patologia trombotica e suo follow-up
- c) Visite specialistiche (ginecologica, ematologica, angiologica, ecc) per rischio, o sospetta o accertata presenza di patologia della gravidanza