

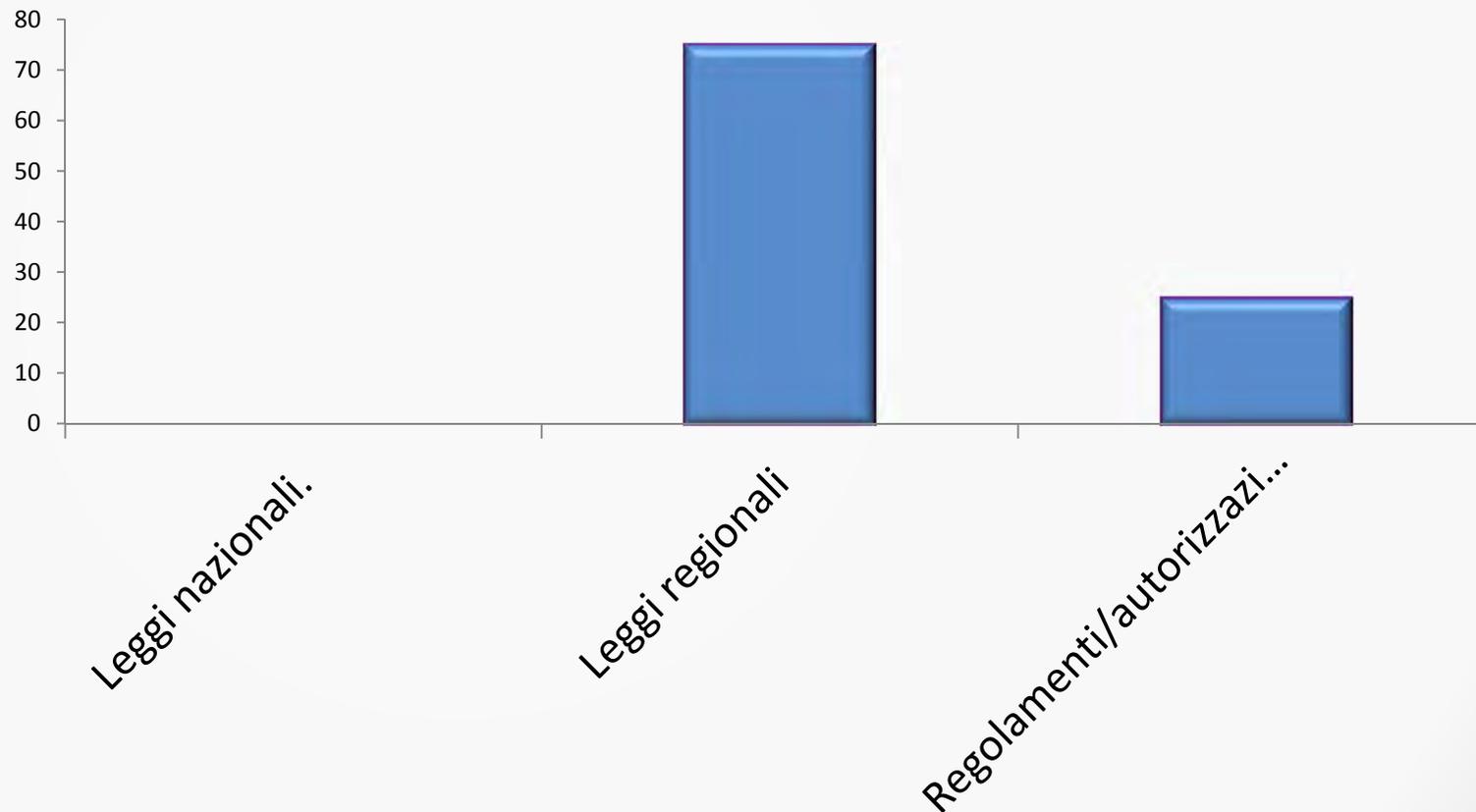


# REGIONE MARCHE

*...qualche dato dalla survey SIFO..*



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente.



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***



# *Regione Lazio*

*Percorso per  
l'esenzione/ ticket/  
erogazione farmaci  
D.M 279/01*

---

*"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015*

# Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



The screenshot shows the website for the Lazio Region's Rare Diseases Center (MRL). The header includes the logo of the Regione Lazio and the word 'SANITA'. The main navigation bar contains 'HOME', 'ASSOCIAZIONI', 'URP', 'NORMATIVA', 'UNIONE EUROPEA', and 'LINK UTILI'. The current page is titled 'PERCORSO PER L'ESENZIONE' and has three sub-sections: '1. Come ottenere l'esenzione', '2. Prestazioni e farmaci esentati', and '3. Invalidità civile e handicap'. The first section is active and contains the following text:

**Se esiste il sospetto che possa avere una malattia rara, cosa devo fare?**

Se c'è un sospetto diagnostico di una malattia rara inserita nell'elenco del D.M. 279, il medico di famiglia o lo specialista deve indirizzare la persona al Presidio della rete riconosciuto dalla Regione per la specifica malattia rara. Al fine dell'accertamento della diagnosi, la persona ha diritto all'esecuzione degli esami di accertamento in regime di esenzione dal ticket (in modo cioè gratuito). In questo caso il Presidio di rete dovrà riportare sulla ricetta rosa il codice d'esenzione R99.

*Nota: in caso di sospetto di malattia rara di origine ereditaria, anche gli esami genetici dei famigliari possono essere eseguiti in regime di gratuità.*

*In presenza di un sospetto diagnostico o diagnosi di malattia rara non ancora inserita nell'allegato 1 del DM 279/01, il medico di famiglia o lo specialista dovrà seguire la persona in tutte le fasi del percorso (accertamento diagnostico, definizione del piano assistenziale individuale) e indirizzarla nelle strutture ospedaliere di volta in volta ritenute più idonee ad ogni singolo caso.*

**Nel caso di diagnosi di malattia rara, come ottengo l'esenzione?**

Formulata la diagnosi, lo specialista del Presidio riconosciuto dalla Regione, rilascia il certificato di malattia rara. Lo specialista che opera nel Presidio è l'unico soggetto abilitato alla certificazione di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e validità nazionale e può essere rilasciato da qualsiasi Presidio, anche se fuori dalla Regione/Provincia di residenza, purché riconosciuto dalla propria Regione con apposito atto deliberativo.

Il certificato di esenzione ticket per i cittadini affetti da malattia rara viene rilasciato presso gli sportelli della ASL di residenza presentando la seguente documentazione:

- documento di riconoscimento valido
- documento d'iscrizione al S.S.N.
- certificazione rilasciata dallo specialista che opera nei presidi della rete per le malattie rare su apposito modello (modello A DGR 1324/03) su cui deve essere riportato, oltre alla denominazione, il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui la stessa afferisce.

[» Elenco Sportelli ASL per certificato esenzione](#)

*Nota: il diritto all'esenzione dal ticket è valido su tutto il territorio nazionale. I cittadini che hanno un domicilio diverso dalla residenza e hanno chiesto l'assistenza sanitaria temporanea, possono*

The left sidebar contains a menu with the following items: NEWS, EVENTI, Ricerca malattia rara, Percorso per l'esenzione, Scrivi alla redazione, Interviste, Referenti territoriali MR, Consultazione dati MRL, Rapporto Malattie Rare Lazio 2013, and PDTA.

## Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci

DGR 1324 del 5 dicembre 2003



Specialista SSN

Formula il sospetto di malattia rara compresa nell'elenco 279/01 ed indirizza il paziente al Presidio di Rete

Allegato 3 DGR 1324  
Modello A

DGR 1324 del 5 dicembre 2003  
Lo specialista che opera nel presidio della rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente ( modello A , allegato 3 DGR 1324 certificato di malattia rara).



Specialista Rete



Certificato di Malattia rara

**ASL di residenza**



**Attestato di esenzione**



## Allegato 3 DGR 1324 Modello A



### CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE

(rilasciata dal presidio di rete di cui all'art. 2, comma 2 e art. 5, comma 1,2,3,4 del Decreto Ministero Sanità del 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5 comma 1, lettera b) del Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato dalla Regione Lazio con Deliberazione di Giunta Regionale, ai sensi e per gli effetti dell'art. 5, comma 4, del DM 279/01)

.....  
(intestazione dell'Ente)

**Si certifica che**

Cognome..... Nome .....

Data di nascita ...../...../...../ Luogo di nascita .....

Indirizzo .....

N. tessera sanitaria .....

**è affetto dalla seguente patologia**

(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n. 1 del D.M. 279/01)

**contraddistinta dal seguente codice di esenzione**

(riportare il Codice di cui all'Allegato n. 1 del D.M. 279/01)

Luogo .....

data.....

**"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015**

ALLEGATO B

MALATTIE RARE  
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI

Numero tessera sanitaria dell'assistito: \_\_\_\_\_  
Età: \_\_\_\_\_ Sesso M  F   
AUSL di appartenenza dell'assistito: \_\_\_\_\_ Provincia: \_\_\_\_\_  
Regione: \_\_\_\_\_  
Medico curante: \_\_\_\_\_  
Diagnosi: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
Formulata in data \_\_\_\_\_  
Codice di esenzione \_\_\_\_\_  
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 maggio 2001)  
Medico specialista   
Dr./Prof.: \_\_\_\_\_  
Centro: \_\_\_\_\_  
Programma terapeutico

FARMACO	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento (2) \_\_\_\_\_  
Prima prescrizione  Prosecuzione della cura   
Data \_\_\_\_\_  
Timbro e firma del medico prescrittore (3) \_\_\_\_\_ Timbro del centro \_\_\_\_\_

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta  
(2) Non oltre un anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda  
(3) I dati identificativi del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni



La terapia farmacologica deve essere indicata dallo specialista che opera nel Presidio della Rete accreditato per la specifica malattia rara per mezzo della Scheda per la Prescrizione dei Farmaci. Tale scheda, conosciuta anche come Piano Terapeutico, ha validità massima di un anno ed è rinnovabile dal medico specialista del Presidio di Rete accreditato.



## Elenco degli sportelli ASL per il rilascio del certificato di esenzione



The screenshot shows the website interface for MRL (Malattie Rare Lazio). At the top, there is a banner with the logo of Regione Lazio, the text 'REGIONE LAZIO', and 'SANITA''. Below the banner, the MRL logo is displayed, followed by the text 'MALATTIERARELAZIO'. A navigation menu includes links for HOME, ASSOCIAZIONI, URP, NORMATIVA, UNIONE EUROPEA, and LINK UTILI. The main content area is titled 'ELENCO SPORTELLI ASL PER CERTIFICATO ESENZIONE'. It features a list of ASL offices with a link to click on the one of interest, followed by a list of ASL codes: ASL RMA, ASL RMB, ASL RMC, ASL RMD, ASL RME, ASL RMF, ASL RMG, ASL RMH, ASL VT, ASL RI, ASL LT, and ASL FR. A link to 'Scarica l'elenco completo' is also present. On the left side, there is a sidebar with various navigation options: NEWS, EVENTI, Ricerca malattia rara, Percorso per l'esenzione, Scrivi alla redazione, Interviste, Referenti territoriali MR, Consultazione dati MRL, Rapporto Malattie Rare Lazio 2013, and PDTA. The footer of the page indicates the location: Regione Lazio - Via Rosa Raimondi Garibaldi 7, 00145 Roma.

REGIONE LAZIO

SANITA'

MRL MALATTIERARELAZIO

» HOME » ASSOCIAZIONI » URP » NORMATIVA » UNIONE EUROPEA » LINK UTILI »

ELENCO SPORTELLI ASL PER CERTIFICATO ESENZIONE

Cliccare sulla ASL di interesse:

- » [ASL RMA](#)
- » [ASL RMB](#)
- » [ASL RMC](#)
- » [ASL RMD](#)
- » [ASL RME](#)
- » [ASL RMF](#)
- » [ASL RMG](#)
- » [ASL RMH](#)
- » [ASL VT](#)
- » [ASL RI](#)
- » [ASL LT](#)
- » [ASL FR](#)

» [Scarica l'elenco completo](#)

Regione Lazio - Via Rosa Raimondi Garibaldi 7, 00145 Roma

<http://www.regione.lazio.it/malattierare/esenzione-asl.php>



## ASL di residenza



### Attestato di esenzione



I certificato di esenzione ticket per i cittadini affetti da malattia rara viene rilasciato presso gli sportelli della ASL di residenza presentando la seguente documentazione:

- documento di riconoscimento valido
- documento d'iscrizione al S.S.N.
- certificazione rilasciata dallo specialista che opera nei presidi della rete per le malattie rare su apposito modello (modello "A" DGR 1324/03) su cui deve essere riportato, oltre alla denominazione, il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui la stessa afferisce.

Tutti i cittadini sono tenuti al pagamento di una quota di partecipazione alla spesa sanitaria (*ticket*). Per specifiche condizioni e categorie di cittadini, tuttavia, sono previste modalità di esenzione dal pagamento dei *ticket*, come di seguito illustrato.

#### L'esenzione *ticket* è prevista per:

- malattia
- invalidità
- gravidanza
- altro
- reddito.

Codice	Malattia	Prestazioni Esenti
da 001 a 056 codice e sottocodice	Malattie croniche e invalidanti (D.M. 329/99 D.M. 269/01)	Esenzione <i>ticket</i> limitata alle prestazioni di diagnostica strumentale, di laboratorio e alle altre prestazioni specialistiche correlate alla patologia.
R con codice e subcodice	Malattie Rare (D.M. 279/01)	Le prestazioni sanitarie appropriate per il monitoraggio della patologia da cui si è affetti e delle complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.
R99	Malattie Rare (D.M. 279/01)	Prestazioni richieste su sospetto diagnostico di malattia rara.





*Sono a completo carico dell'assistito i farmaci di fascia C (farmaci non "essenziali" utilizzati per patologie di lieve entità o considerate minori).*

*Pertanto al fine di ottimizzare e razionalizzare l'impiego delle risorse economiche dell'Azienda USL sono istituite delle "Commissioni speciali....."*

Nel caso di prodotti farmaceutici, galenici e dietoterapici, non a carico del S.S.N. ma essenziali per il trattamento della malattia rara, è possibile l'erogazione in forma diretta e gratuita mediante l'autorizzazione della Commissione Assistenza Farmaceutica Integrativa della propria ASL di residenza. Per ricevere tale autorizzazione è necessario fare richiesta al Distretto Sanitario di residenza, allegando alla domanda il Piano Terapeutico compilato dallo specialista del Presidio di rete (Allegato B del DM 279/01) da cui si evinca l'indispensabilità e l'insostituibilità del prodotto.

Copia del Piano Terapeutico autorizzato va consegnata al **medico curante** (Medico di Medicina Generale o Pediatra di Famiglia). L'erogazione può avvenire tramite la farmacia del Centro di Riferimento prescrittore o la farmacia territoriale della ASL di residenza dell'assistito.

*Cosa manca? definire il percorso del paziente al fine di facilitare l'accesso alle terapie appropriate, superare un percorso "ad ostacoli" ed uniformare il processo sul territorio regionale.*



## *Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci*



Sensibilità Chimica Multipla:

### **DEFINIZIONE**

L'MCS è un "Disturbo cronico caratterizzato da sintomi ricorrenti, a carico di più organi ed apparati, che insorgono in seguito all'esposizione a sostanze chimiche, anche non correlate chimicamente, a concentrazioni molto inferiori a quelle generalmente tollerate dalla popolazione generale". Tale disturbo deve determinare un'importante compromissione dell'autonomia della persona nelle normali attività della vita quotidiana.

Le sostanze imputate principalmente sono solventi, vernici, pesticidi, alcuni tipi di medicinali e additivi, zone di residenza altamente inquinate.

DGR 175 del 22 marzo 2010. Individuazione del centro regionale di riferimento per la Sensibilità Chimica Multipla (MCS) ai sensi dell' art. 50 della legge regionale 28 dicembre 2007, n. 26.

Non indicata nel D.M. 279/2001 ma riconosciuta dalla Regione Lazio con la DGR n. 175/2010 per la quale è stato individuato un Centro di Riferimento Regionale ed attribuito il codice esenzione RQ099 (Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti). Sono state approvate le linee guida regionali

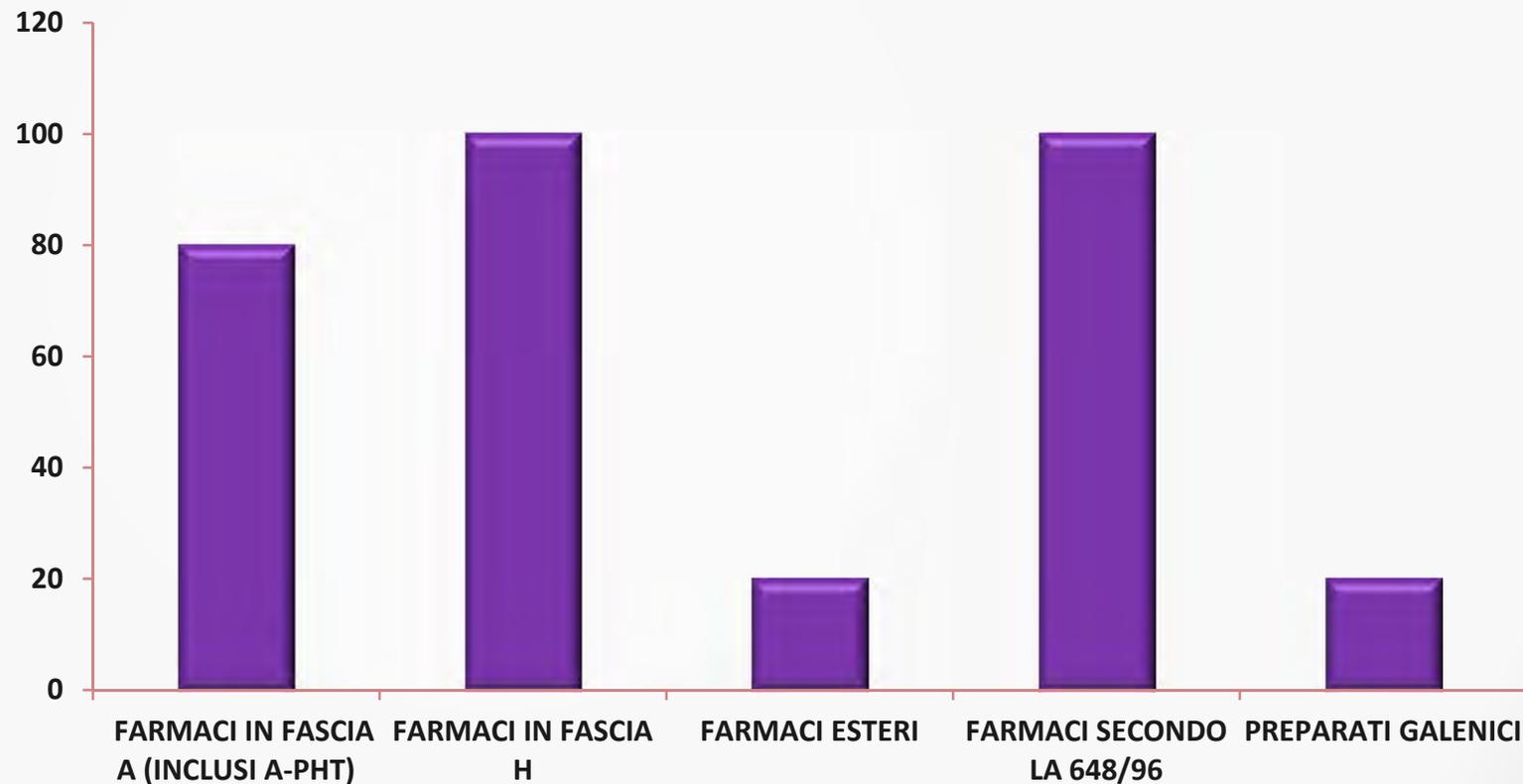


# REGIONE LAZIO

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Quali farmaci ricompresi nel protocollo terapeutico rilasciato dal centro di riferimento eroghi ad un paziente affetto da malattia rara ? (possibili risposte multiple)



***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE"***

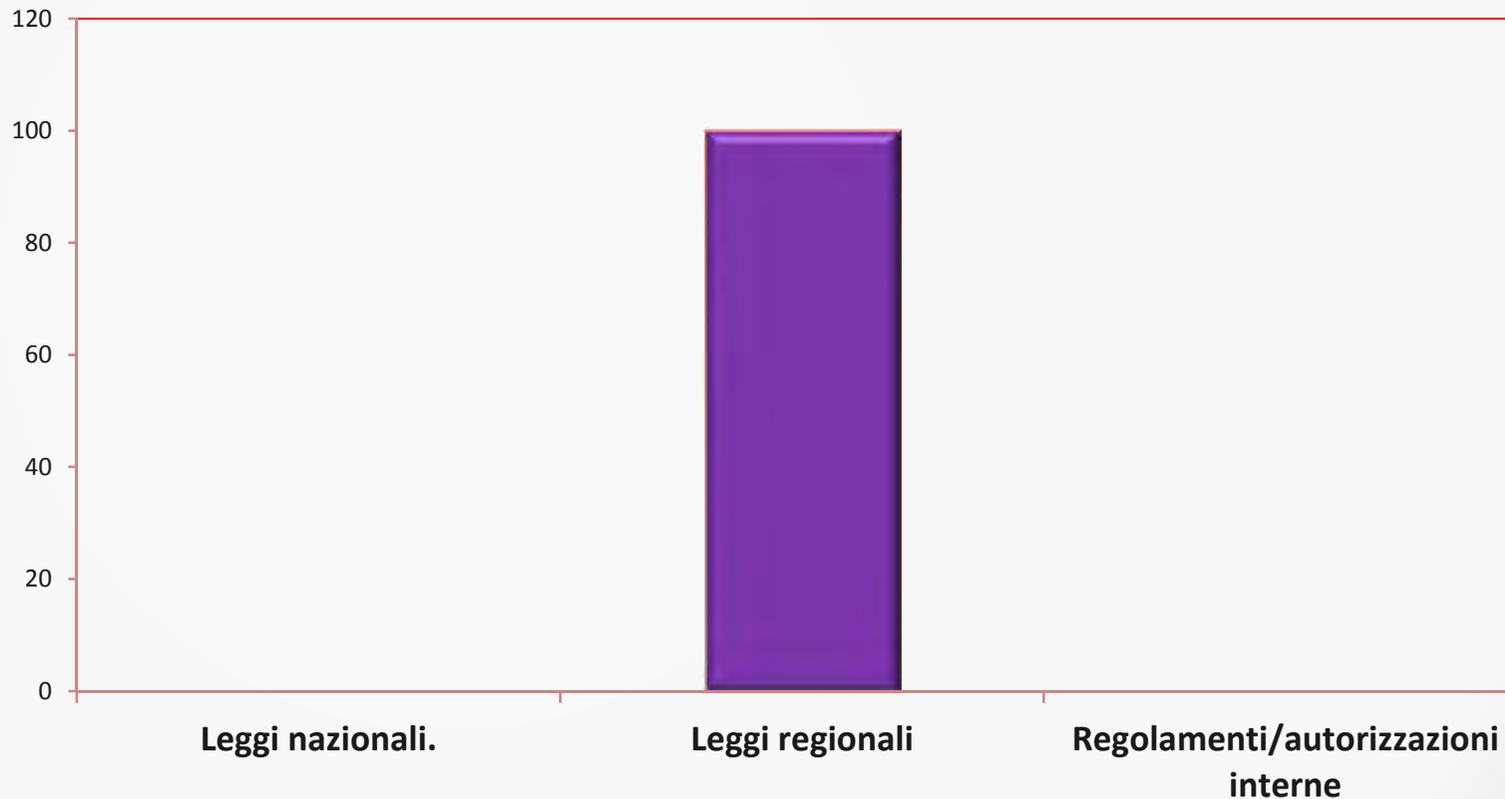


# REGIONE Lazio

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente (relativamente alle risposte da A a D)



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

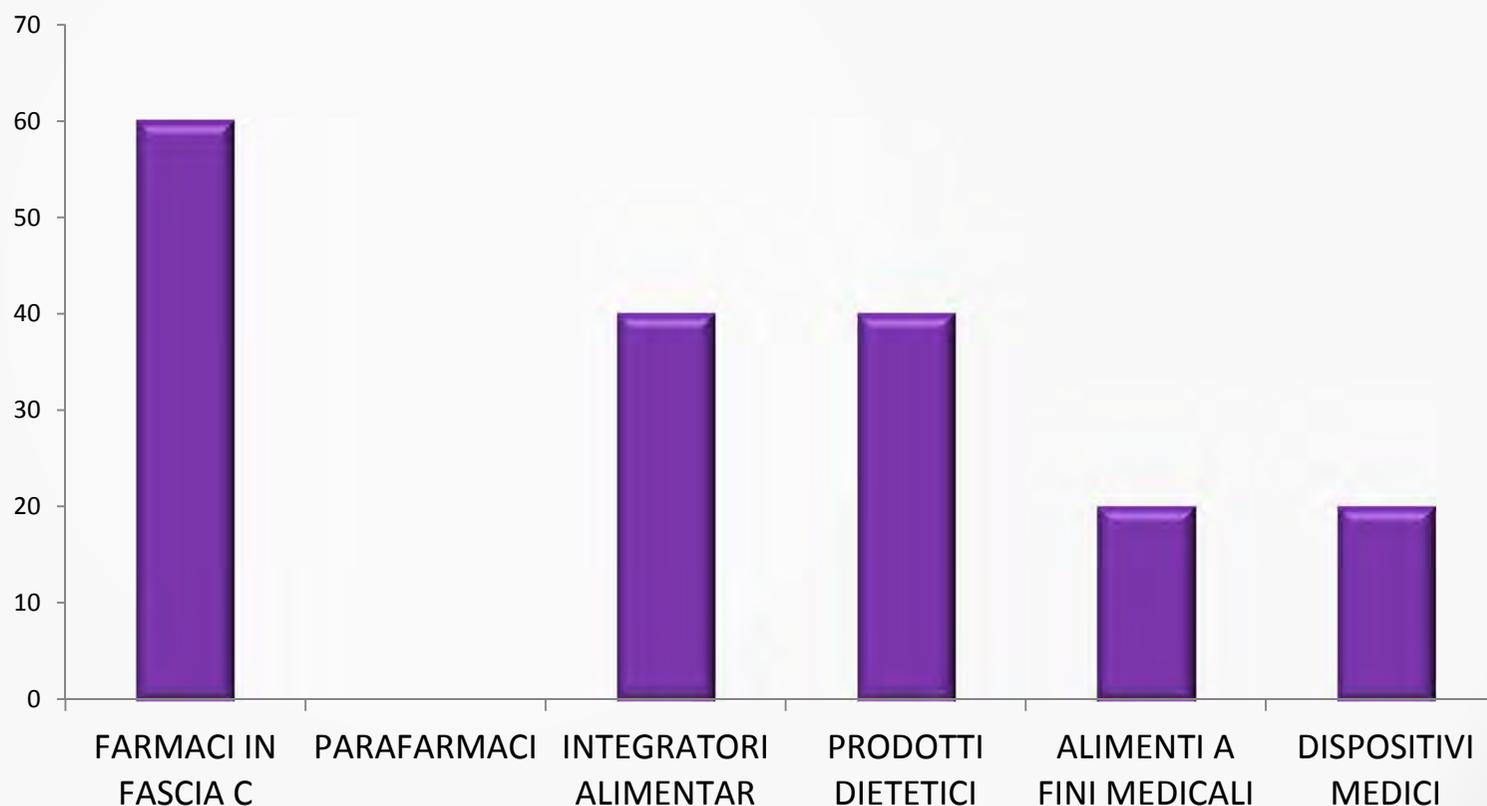


# REGIONE LAZIO

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Quali altri prodotti, indicati dallo specialista come indispensabili e insostituibili, eroghi ad un paziente affetto da malattia rara? (Possibili risposte multiple)



***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***

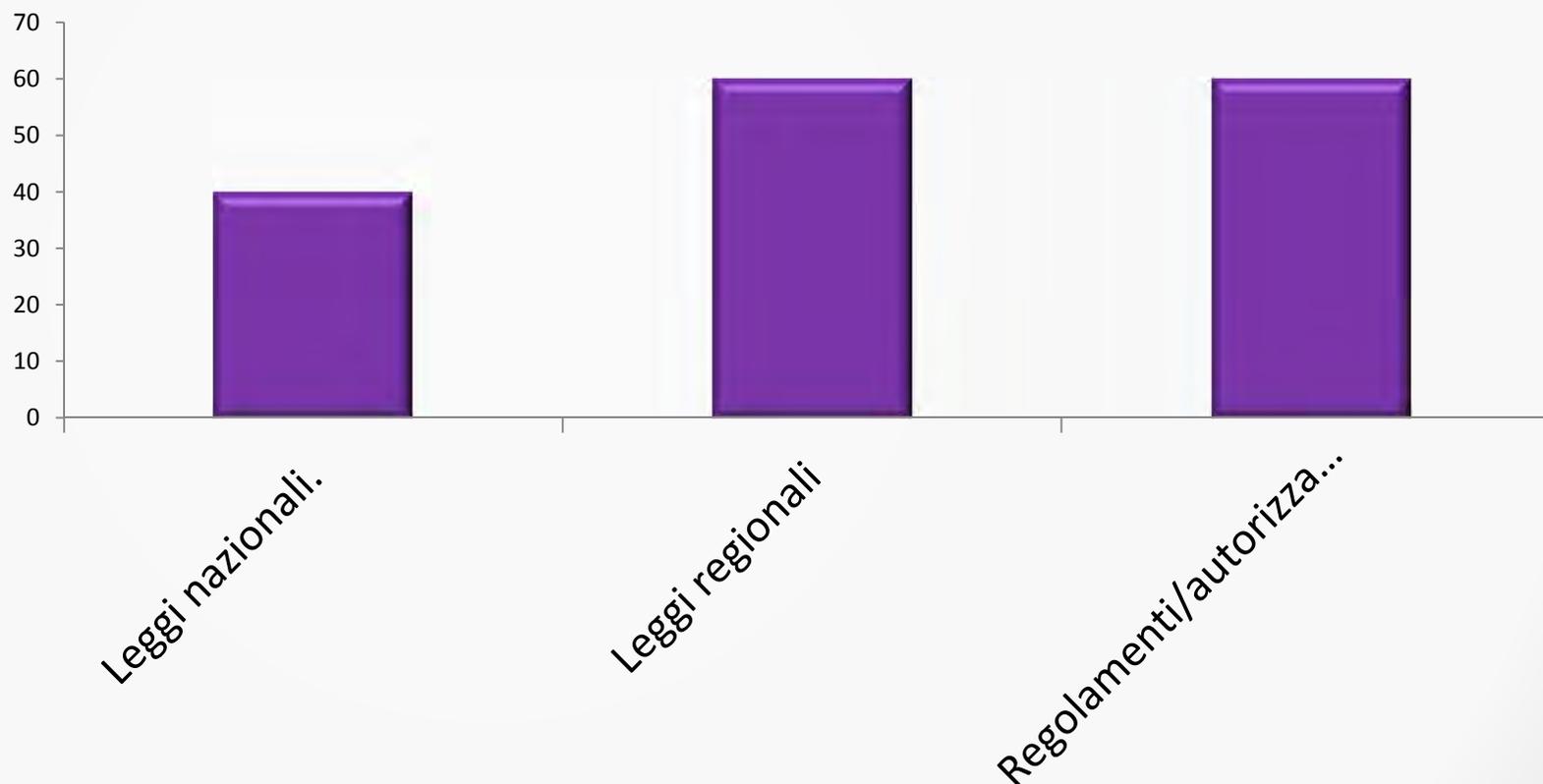


# REGIONE LAZIO

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente.



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# Regione Emilia Romagna

## Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



The screenshot shows the website interface for the Regione Emilia-Romagna. At the top left is the 'E-R' logo and the word 'Salute'. To the right is the 'SERVIZIO SANITARIO REGIONALE EMILIA-ROMAGNA' logo and a search bar with the text 'Regione Emilia-Romagna' and a 'Cerca' button. Below the search bar is a navigation bar with 'Primo Piano' and 'Servizio sanitario regionale'. The main content area is titled 'Malattie rare' and includes social media sharing buttons for Facebook, Google+, LinkedIn, and Twitter. Below the sharing buttons is the text 'Il motore di ricerca regionale delle malattie rare'. On the right side, there is a sidebar menu with items: 'Emergenza e 118', 'Ospedali e altre strutture', 'Donare sangue', 'Malattie rare', 'Le reti HUB & SPOKE', and 'Assistenza ospedaliera per...'.

***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# Circolare\_18\_nov\_2004 note esplicative riguardo l'applicazione della Delibera di Giunta regionale n. 160

Lo specialista del Presidio dopo avere accertato la diagnosi di malattia rara, 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)



The image shows two forms. The left form is titled 'CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE'. It includes fields for patient name, date of birth, sex, and residence, and a section for the doctor's signature and stamp. The right form is titled 'Scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alle malattie rare' and contains fields for patient name, sex, date of birth, and residence, as well as sections for the doctor's name, specialty, and a detailed therapeutic plan.



**Copia Assistito**

**Distretto ASL di residenza**

The image shows a detailed form titled 'Piano terapeutico personalizzato (PTP)'. It contains extensive text, including patient information, a list of medications, and a section for the doctor's signature and stamp.



**Servizi farmaceutici**



*Regione Emilia Romagna*  
*Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione*  
*farmaci*



il Piano terapeutico personalizzato (PTP):

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.

Il Medico del Presidio si assicura che il PTP venga inviato 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.**

---

***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

## MODALITA' DI EROGAZIONE FARMACI:

Dal giugno 2007 è stato implementato il Sistema Informativo per le malattie rare, che collega i Centri Autorizzati (deputati alla certificazione di diagnosi), i Distretti (che rilasciano l'attestato di esenzione) e i Servizi Farmaceutici che provvedono all'erogazione dei farmaci.

Esempio

Farmaci per la talassemia:

La prescrizione dei farmaci viene eseguita dal medico del centro tramite l'apposito applicativo implementato sul sistema informativo per le malattie rare.

### 5. MODALITA' DI PRESCRIZIONE DEI FARMACI

#### Modalità di prescrizione dei chelanti

<b>Farmaco</b>	<b>Classe</b>	<b>Centro di Diagnosi</b>	<b>Centro di Prescrizione</b>	<b>Piano terapeutico</b>
<b>Deferoxamina</b>	A	Centro di Talassemia	Centro di Talassemia	Centro di Talassemia
<b>Ferriprox</b>	A	Centro di Talassemia	Centro di Talassemia	Centro di Talassemia
<b>Exjade</b>	A	Centro di Talassemia	Centro di Talassemia	<b>PT regionale</b> Centro di Talassemia

Sullo stesso applicativo è possibile formulare le richieste per ottenere l'erogazione in esenzione dalla partecipazione al costo di farmaci al di fuori dei Livelli Essenziali di Assistenza. In particolare, per la prescrizione del farmaco Deferasirox, è necessario compilare la apposita scheda, così come previsto dal Prontuario terapeutico regionale

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)



**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA  
AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

Rilasciata dal Presidio di Rete di cui all'art. 2, comma 2, ed all'art. 5, commi 1, 2, 3 e 4 del DM n. 279 del 18.05.2001 : "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del DLgs 29 aprile 1998, n. 124", individuata con delibera di Giunta della Regione Emilia-Romagna.

.....  
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

Cognome ..... Nome .....

Data di nascita ..... Luogo .....

Indirizzo .....

N. tessera sanitaria .....

**È portatore della seguente patologia**  
(descrivere la patologia come riportata nell'elenco di cui all'Allegato 1) del DM n.  
279/2001)

.....  
**contraddistinta dal codice di esenzione**  
(riportare il codice di cui all'Allegato 1) del DM n. 279/2001)

.....  
Luogo ....., Data .....

Timbro e firma del Medico del Presidio









## Percorso farmaci al di fuori dei LEA Richiesta formulata al gruppo tecnico regionale Circolare\_18\_nov\_2004 Allegato 3

**Il medico del Presidio compila il "modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara" (allegato 3)**

### Modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara

(la compilazione è a cura del medico prescrivente del Centro di riferimento, in collaborazione con il farmacista del Presidio, da inviare contestualmente alla scheda di certificazione di diagnosi di malattia rara ed alla scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alla malattie rare - si richiede, inoltre, di allegare tutto il materiale bibliografico disponibile per la necessaria documentazione delle richieste)

Patologia (descrivere la patologia come nell'elenco di cui all'Allegato 1 del DM n. 279/2001)

---

Codice della patologia (riportare il codice di cui all'Allegato 1 del DM n. 279/2001)

---

1) Terapia principale (farmaci salvavita) con precisazione della relativa fascia  
(una scheda per ciascun farmaco)

Principio attivo \_\_\_\_\_

Nome commerciale \_\_\_\_\_

(specificare il nome commerciale solo se è ritenuto indispensabile per il paziente l'uso della specialità indicata)

- nel caso in cui si tratti di farmaco di fascia A non autorizzato per la patologia in questione, precisare in base a quali sperimentazioni / studi clinici / evidenze/ pubblicazioni scientifiche si prescrive

---

---

- nel caso in cui si tratti di farmaco di fascia C/H precisare se esistono in fascia A farmaci alternativi, con medesimo principio attivo, rispetto i quali il farmaco richiesto è considerato più idoneo

---

- ✓ nel caso in cui esistano farmaci alternativi in fascia A precisare per quale motivo si prescrive un farmaco di fascia diversa (alta percentuale di intolleranza nei pazienti affetti dalla specifica patologia, maggiore appropriatezza e relative motivazioni, etc).
- ✓ nel caso in cui il farmaco non sia commercializzato in Italia e debba essere acquistato all'estero, precisare se in Italia sia reperibile il relativo principio attivo pur se con formulazioni/concentrazioni diverse o sia possibile predisporre preparazione magistrale.



**Percorso farmaci al di fuori dei LEA  
Richiesta formulata al gruppo tecnico regionale  
Circolare\_18\_nov\_2004 Allegato 3**



**Il medico del Presidio compila il "modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara" (allegato 3)**



**2) Farmaci di sostegno della terapia principale (vitamine, integratori, etc.) con la precisazione della relativa fascia (una scheda per ciascun farmaco)**

Principio attivo \_\_\_\_\_

Nome commerciale \_\_\_\_\_

*(specificare il nome commerciale solo se è ritenuto indispensabile per il paziente l'uso della specialità indicata)*

– Precisare la rilevanza del farmaco di sostegno nel quadro generale della malattia, specificandone l'eventuale indispensabilità

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**3) Nel caso di richiesta specifica per un singolo paziente, specificare gli elementi necessari per contestualizzare la terapia, come età e peso del paziente, eventuali patologie concomitanti, razionale per l'utilizzo di associazioni tra farmaci o qualsiasi elemento che si reputi necessario per meglio comprendere il caso clinico.**



*Percorso farmaci al di fuori dei LEA  
Richiesta formulata al gruppo tecnico regionale  
Circolare\_18\_nov\_2004 Allegato 3*



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.

***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

***Percorso farmaci al di fuori dei LEA  
Richiesta formulata al gruppo tecnico regionale  
Circolare\_18\_nov\_2004***



La determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 8620 del 28.06.2004 ha istituito il Gruppo tecnico per le malattie rare; una delle funzioni del Gruppo tecnico è quella di effettuare valutazioni tecniche sulle proposte delle Aziende sanitarie relative all'erogazione a carico del Sistema Sanitario Regionale di farmaci non compresi nei Livelli Assistenziali di Assistenza (LEA);

***Delibere approvate***

- ✓ delibere n. 25 del 17.01.2005 e n. 2124 del 19.12.2005 con le quali – sulla base delle evidenze di efficacia riscontrate dal Gruppo tecnico nella revisione della letteratura scientifica - si è estesa l'erogazione in esenzione dalla partecipazione al costo ad alcuni farmaci di fascia C o off-label agli assistiti con alcune patologie ricomprese nell'allegato al DM n. 279/01
- ✓ Dgr 54/2013: "Individuazione dei medicinali erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo per assistiti con cistite interstiziale, malattie rare dermatologiche, malattie rare oftalmologiche e malattie metaboliche ereditarie ex DM 18 maggio 2001 n. 279"
- ✓ Dgr 1832/2010: "Individuazione dei medicinali erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo per assistiti con malattie rare neurologiche ex DM 18 maggio 2001 n. 279"

DGR n. 54 del 21.01.2013

Individuazione dei medicinali erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo per assistiti con cistite interstiziale, malattie rare dermatologiche, malattie rare oftalmologiche e malattie metaboliche ereditarie ex dm 18 maggio 2001 n. 279.



ALLEGATO A1  
PRINCIPI ATTIVI APPROVATI PER IL TRATTAMENTO DELLA  
CISTITE INTERSTIZIALE

Principio Attivo	Via Somministrazione e Fascia	Parere
Pentosan Polisolfato Sodico	Per os. Fascia C- fuori indicazione (Indicaz. profilassi trombotici)	Approvato
Idrossizina Cloridrato	Per os. Fascia C- fuori indicazione (Indicaz. stati ansiosi, agitazione, allergie sistemiche)	Approvato
Amitriptilina	Per os. Fascia C ed A in base alla formulazione- fuori indicazione (Indicaz. depressione)	Approvato
Acido Jaluronico	Dispositivo medico. Instillazione endovesicale.	Approvato

ALLEGATO A2  
PRINCIPI ATTIVI NON APPROVATI PER IL TRATTAMENTO  
DELLA CISTITE INTERSTIZIALE

Principio Attivo	Via Somministrazione e Fascia	Parere
Tolterodina	Per os. Fascia C- (Indicaz. Aumentata frequenza e urgenza minzionale)	Non approvato
Solifenacina	Per os. Fascia C- (Indicaz. Aumentata frequenza e urgenza minzionale)	Non approvato
Trospio Cloruro	Per os. Fascia C- (Indicaz. Aumentata frequenza e urgenza minzionale)	Non approvato
Duloxetina	Per os. Fascia C ed A in base alla formulazione- fuori indicazione (Indicaz. Incontinenza urinaria da sforzo e depressione, dolore neuropatico e ansia generalizzata)	Non approvato

ALLEGATO B1: PRINCIPI ATTIVI APPROVATI PER IL TRATTAMENTO DELLE MALATTIE RARE DERMATOLOGICHE; B2: NON APPROVATI: Utilizzi esclusi dai protocolli dal Tavolo Tecnico.

ALLEGATO C1: PRINCIPI ATTIVI APPROVATI PER LE MALATTIE RARE OFTALMOLOGICHE; C2: NON APPROVATI;

ALLEGATO D: MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE.

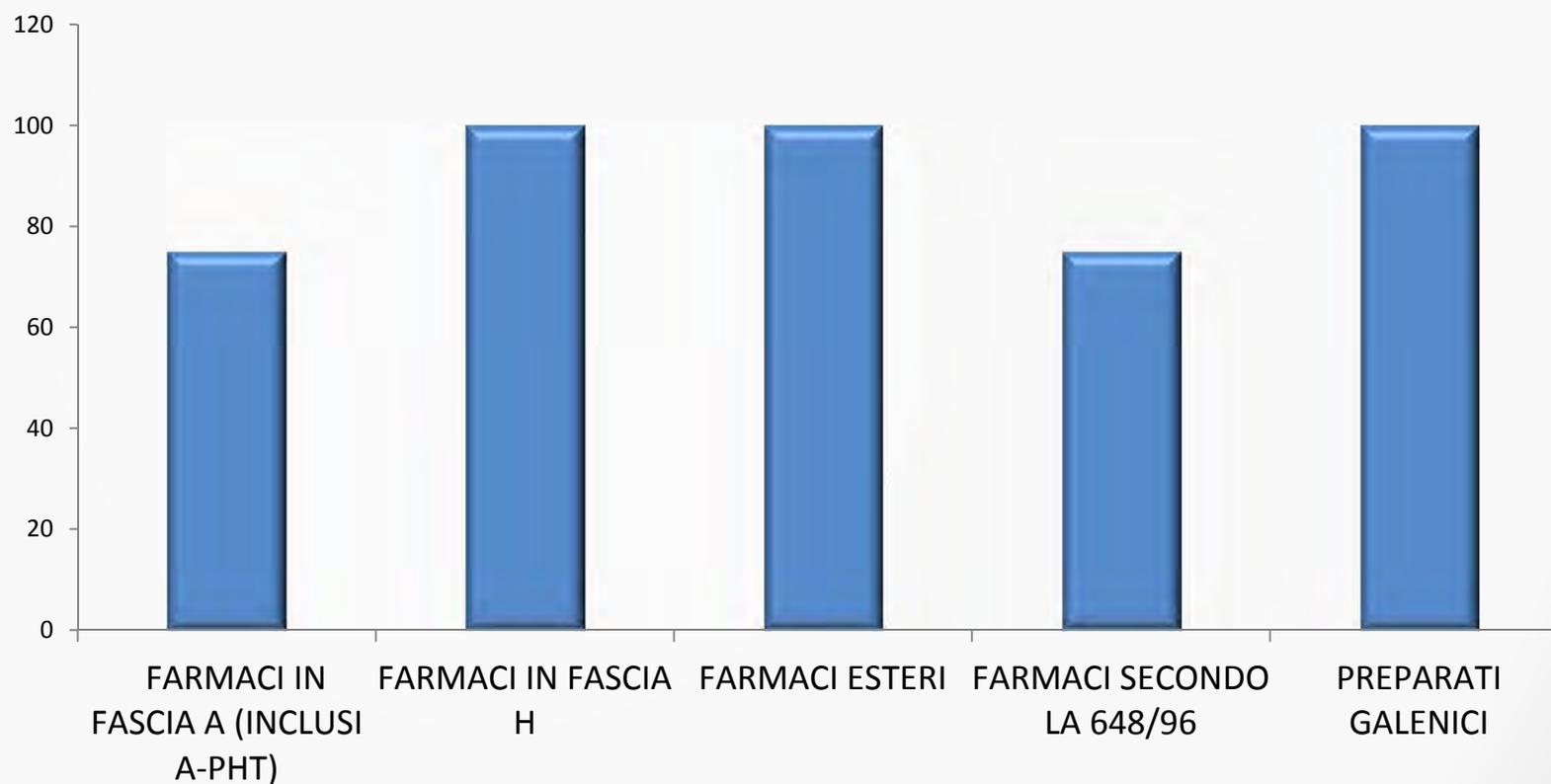
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# ***REGIONE Emilia Romagna***

## ***...qualche dato dalla survey SIFO..***



Quali farmaci ricompresi nel protocollo terapeutico rilasciato dal centro di riferimento eroghi ad un paziente affetto da malattia rara ? (possibili risposte multiple)



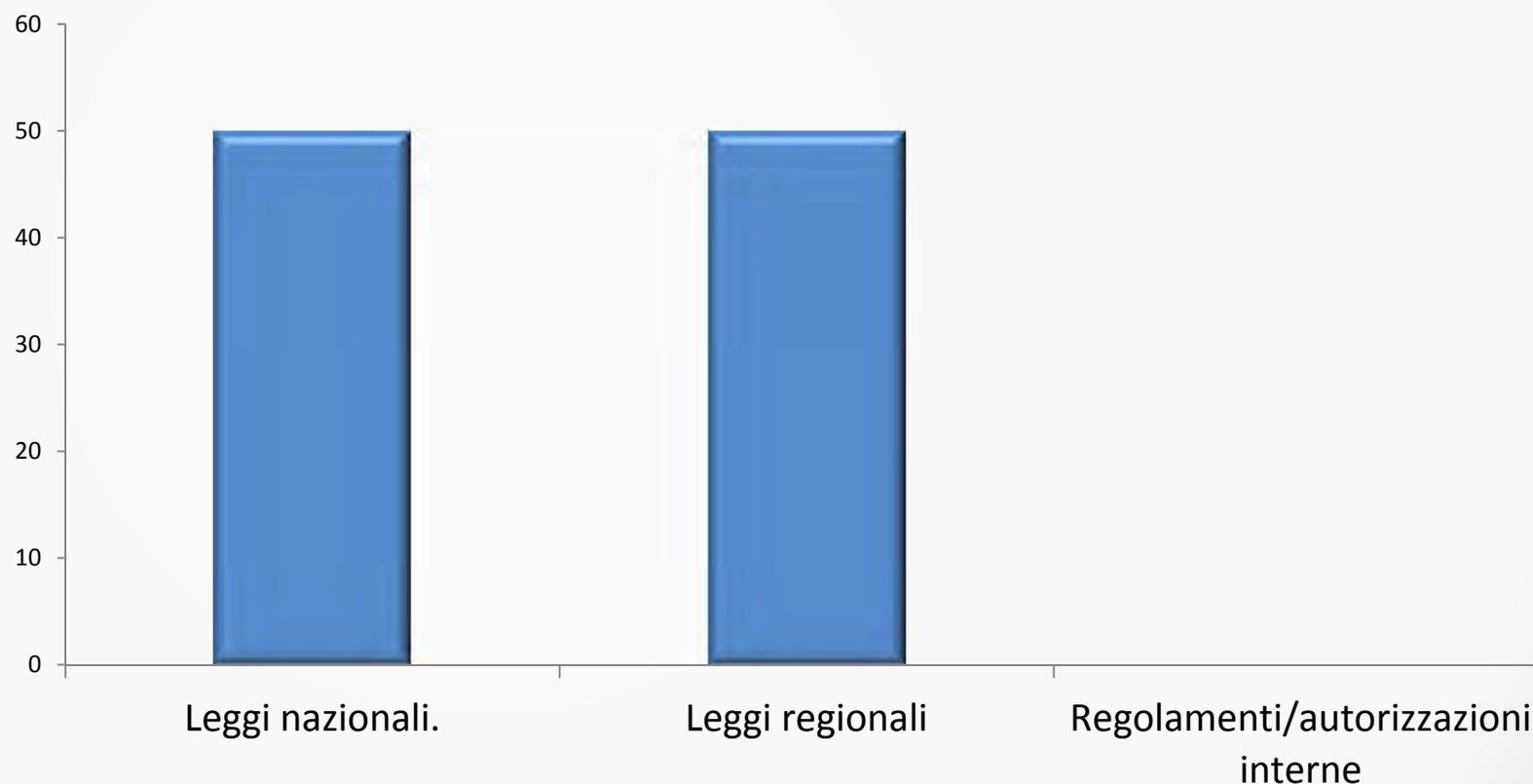
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”***

# ***REGIONE Emilia Romagna***

## ***...qualche dato dalla survey SIFO..***



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente (relativamente alle risposte da A a D)



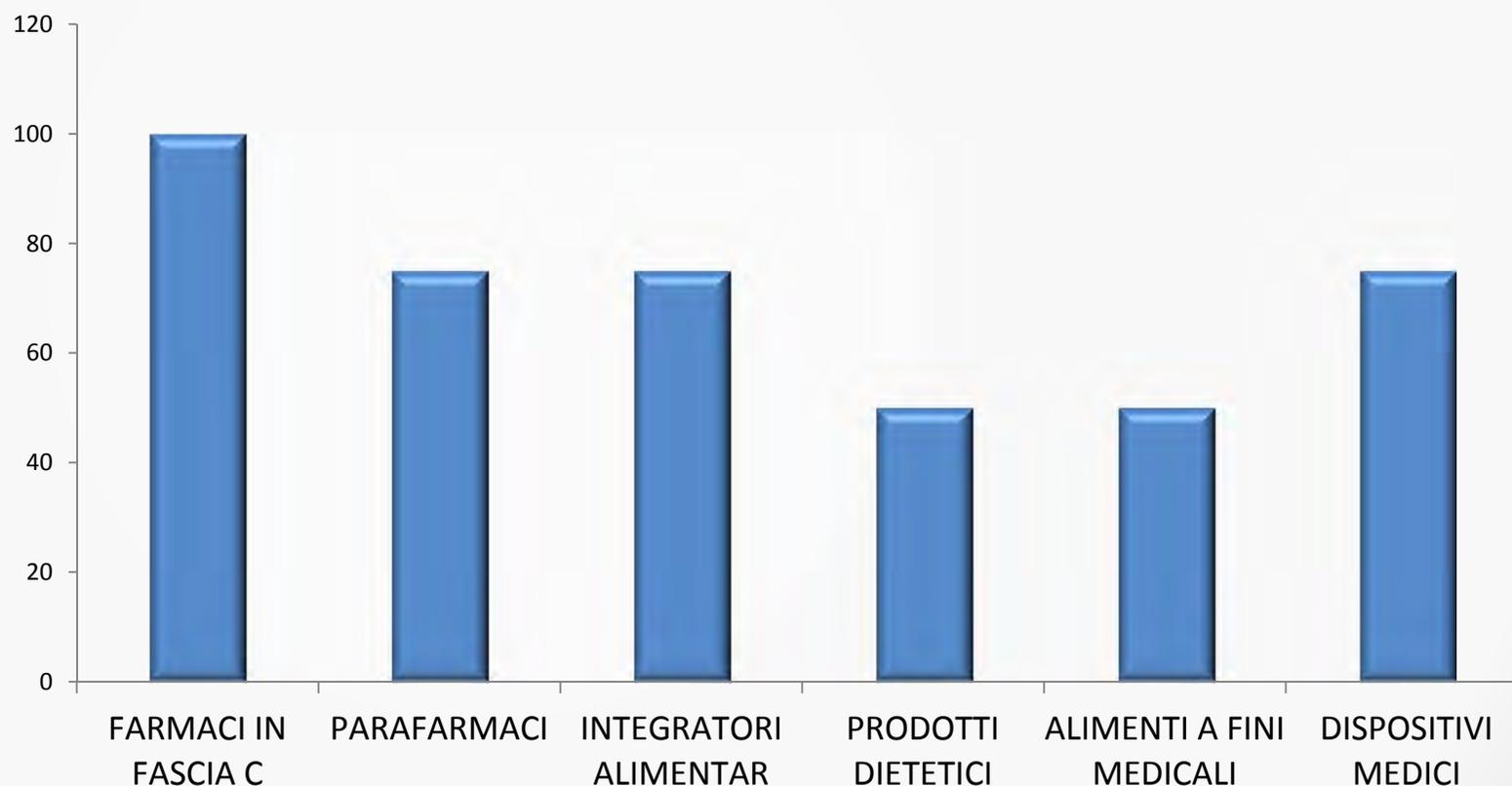
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# ***REGIONE Emilia Romagna***

## ***...qualche dato dalla survey SIFO..***



Quali altri prodotti, indicati dallo specialista come indispensabili e insostituibili, eroghi ad un paziente affetto da malattia rara? (Possibili risposte multiple)



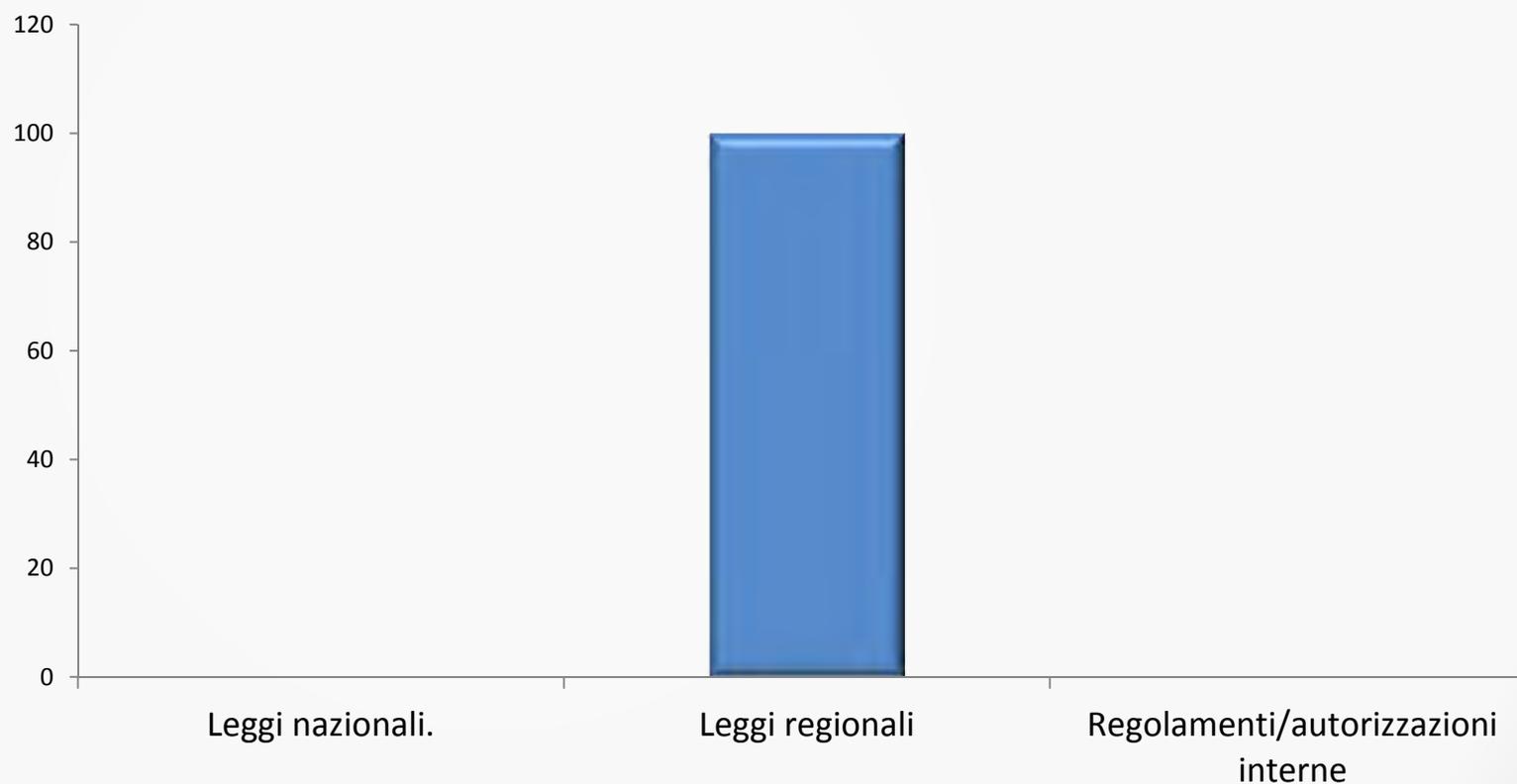
***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***

# ***REGIONE Emilia Romagna***

## ***...qualche dato dalla survey SIFO..***



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente.



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***



***Regione Toscana***  
***Percorso per l'esenzione/ ticket/  
erogazione farmaci***

---

***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***



## Regione Toscana

### Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



- ✓ Decreto n. 1737 del 29 marzo 2005: il rilascio dell'attestato di esenzione. Gli attestati di esenzione malattia vengono rilasciati dai distretti dell'USL al paziente, presentando il certificato di malattia rara (in allegato al decreto 1737).

Ai pazienti affetti da malattia rara possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale di classe A, i farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti dall'AIFA (legge 648/96 e relativi allegati) e i farmaci registrati all'estero (qualora previsti da protocolli clinici concordati dai Presidi della Rete col Centro di Coordinamento).

Ai pazienti residenti in Regione Toscana sono erogati gratuitamente anche i farmaci di classe C.

- ✓ DGR 493/2001 "Direttive alle Aziende UU.SS.LL. per interventi assistenziali a favore di pazienti affetti da particolari patologie": i residenti nella Regione Toscana possono presentare un rimborso spese fino ad un massimo di 15 euro giornaliero
- ✓ DD n.90 del 09.02.2009: Allegato A elenco delle malattie rare, garantire ai residenti nella regione Toscana per le patologie in elenco l'esenzione dalla partecipazione al costo
- ✓ DGRT 1211\_2009

Erogazione di prodotti destinati ad una particolare alimentazione per pazienti affetti da malattie metaboliche congenite. Gli assistiti residenti nella Regione Toscana, affetti da malattie metaboliche congenite, possono accedere all'erogazione di tutta la varietà di prodotti previsti dal Registro Nazionale di cui al D.M. 8 giugno 2001 indicati nel piano terapeutico rilasciato dai presidi della rete regionale per le malattie rare di cui alla Delibera GRT n 90/09 direttamente presso l'azienda USL di competenza compreso farmaci ed integratori alimentari strettamente correlabili all'errore metabolico congenito certificato;



REGIONE  
TOSCANA

STRUTTURA DI COORDINAMENTO RETE REGIONALE MALATTIE RARE  
GRUPPO ..... "....."  
AO ..... STRUTTURA.....  
PROF.....  
tel:..... e-mail:.....

PRESIDIO DI RETE

Azienda Sanitaria..... UO.....  
diriprot.....  
Tel..... e mail.....

Nome....., Cognome.....  
Codice fiscale dell'assistito: .....

Sesso: .....

AJEL di appartenenza dell'assistito..... Provincia:.....

Regione: .....

Medico Curante <sup>(1)</sup>: .....

Diagnosi: .....

Codice esenzione: .....

(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001 e successive integrazioni)

Formulata in data: .....

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento <sup>(2)</sup>: .....

Posologia totale: .....

Prima prescrizione:

Prosecuzione della cura:

Data: .....

Firma del responsabile

Documento di certificazione  
Decreto n. 1737/2005  
*Rete regionale delle malattie  
rare:*  
*indicazioni per il rilascio  
dell'attestato di esenzione*



## Regione Toscana

### Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci

**Decreto N° 1737 del 29 Marzo 2005**

*indicazioni per il rilascio dell'attestato di esenzione*



Delibera n. 1017/2004  
Costituzione del tavolo di Coordinamento  
Regionale malattie rare

Allegato A 1017/2004  
Strutture di coordinamento

Allegato B 1017/2004  
Presidi di Riferimento

#### ALLEGATO A

INDIVIDUAZIONE STRUTTURE DI COORDINAMENTO DELLE MALATTIE RARE IN APPLICAZIONE DELLA  
DGR 570/2004

COD.	GRUPPO	SPECIFICHE	STRUTTURA DI COORDINAMENTO
RA	MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		AO CAREGGI prof. Maggi (UO Immunologia Clinica)
RB	TUMORI		AO MEYER prof. G. Bernini (Oncoematologia Pediatrica)

**Decreto N° 1737 del 29 Marzo 2005**

**Documento di certificazione valido per il rilascio del certificato di esenzione,  
da presentare all'ASL**

	STRUTTURA DI COORDINAMENTO RETE REGIONALE MALATTIE RARE
	GRUPPO ... "....."
	AO ..... STRUTTURA.....
	PROF.....
	tel.: ..... e-mail: .....
REGIONE TOSCANA	PRESIDIO DI RETE
	Azienda Sanitaria.....UO .....
	dr/prof.....
	Tel..... e mail.....



**Regione Toscana**  
**Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci**

**DD n.90 del 09.02.2009**



**Malattie rare. Disposizioni per l'ampliamento dei livelli di assistenza  
l'aggiornamento della rete dei presidi**

Allegato A: Elenco MR esenti solo per residenti in Toscana e ulteriori esempi di  
afferenti in aggiunta al DM 279/01

**ALLEGATO A**

TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RB0070	NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI		SINDROME DI GORLIN-GOLTZ
RB6000	COMPLESSO CARNEY	DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD)	

MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod ICD-9-CM da 240 a 279) - RC			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RC0061	PROGERIA		HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
RC0151	MENKES, SINDROME DI		MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI MALATTIA DEL TRASPORTO DI RAME

**"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015**



## Regione Toscana

### Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



**RETE TOSCANA MALATTIE RARE** Percorso del paziente RTMR - Dati Statistici News Informazioni

Tu sei qui: Home > Informazioni > Atti e documenti

Cerca nelle schede delle Malattie Rare

- [Decreto 6279/2014](#) Aggiornamento Rete Regionale dei Presidi delle malattie rare (23 Dicembre 2014).  
[Allegato 1](#), [Allegato 2](#), [Allegato 3 \(Strutture di Coordinamento\)](#)
- [Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016](#) Ministero della Salute (Ottobre 2014)
- [DGR N 36 del 21-01-2013](#) Approvazione percorsi assistenziali Malattie Rare
  - [Allegato 1](#) OSTEOGENESIS IMPERFECTA
  - [Allegato 2](#) DERMATOSI BOLLOSE DEL GRUPPO DEL PEMFIGO (DBGP)
  - [Allegato 3](#) EPIDERMOLISI BOLLOSA ACQUISITA
  - [Allegato 4](#) DERMATITE ERPETIFORME
  - [Allegato 5](#) PEMFIGOIDE DELLE MUCOSE
  - [Allegato 6](#) PEMFIGOIDE BOLLOSO
  - [Allegato 7](#) SINDROME DI ALPORT
  - [Allegato 8](#) SINDROME NEVO DISPLASTICO
  - [Allegato 9](#) SINDROME DEL CARCINOMA BASOCELLULARE NEVOIDE (NBCCS) O S. DI GORLIN
  - [Allegato 10](#) SINDROME DI RETT
  - [Allegato 11](#) POLIMIOSITE E DERMATOMIOSITE
  - [Allegato 12](#) SINDROME FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA
  - [Allegato 13](#) MEN1 - NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE DI TIPO 1
  - [Allegato 14](#) SINDROME DI KLINEFELTER
  - [Allegato 15](#) MALATTIE RARE DEL FONDO OCULARE
  - [Allegato 16](#) TUMORI STROMALI GASTROINTESTINALI (GIST)
  - [Allegato 17](#) EPIDERMOLISI BOLLOSE EREDITARIE
- [DM 279/2001](#) [Elenco MR esenti su tutto il territorio nazionale \(Allegato 1\)](#)
- [Elenco MR esenti solo per residenti in Toscana e ulteriori esempi di afferenti in aggiunta al DM 279/01 \(DGR 90/09, All.A\)](#)
- [Decreto 6095/2012](#) Aggiornamento Rete Regionale dei Presidi delle malattie rare: Aggiornamento dei presidi di coordinamento del decreto dirigenziale n. 5771/2009. ([Allegato 1](#), [Allegato 2](#))
- [Modulo per il rilascio dell'attestato di esenzione \(Decreto 1737-05 Allegato A\)](#)
- [Modulo consenso informato e informativa per il paziente](#)
- [Procedura di inserimento in RTMR di patologie non esenti \(Parere 36/2008, ultimo aggiornamento Gennaio 2015\)](#)



*Regione Toscana*  
*Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione*  
*farmaci*



**PARERE 36/2008**

**“Procedura per l’inserimento patologie rare extra DM 279/2001 nel Registro Toscano Malattie Rare a scopo di censimento epidemiologico” e  
“Elenco patologie rare proposte per l’inserimento nel Registro Toscano Malattie Rare ”**

---

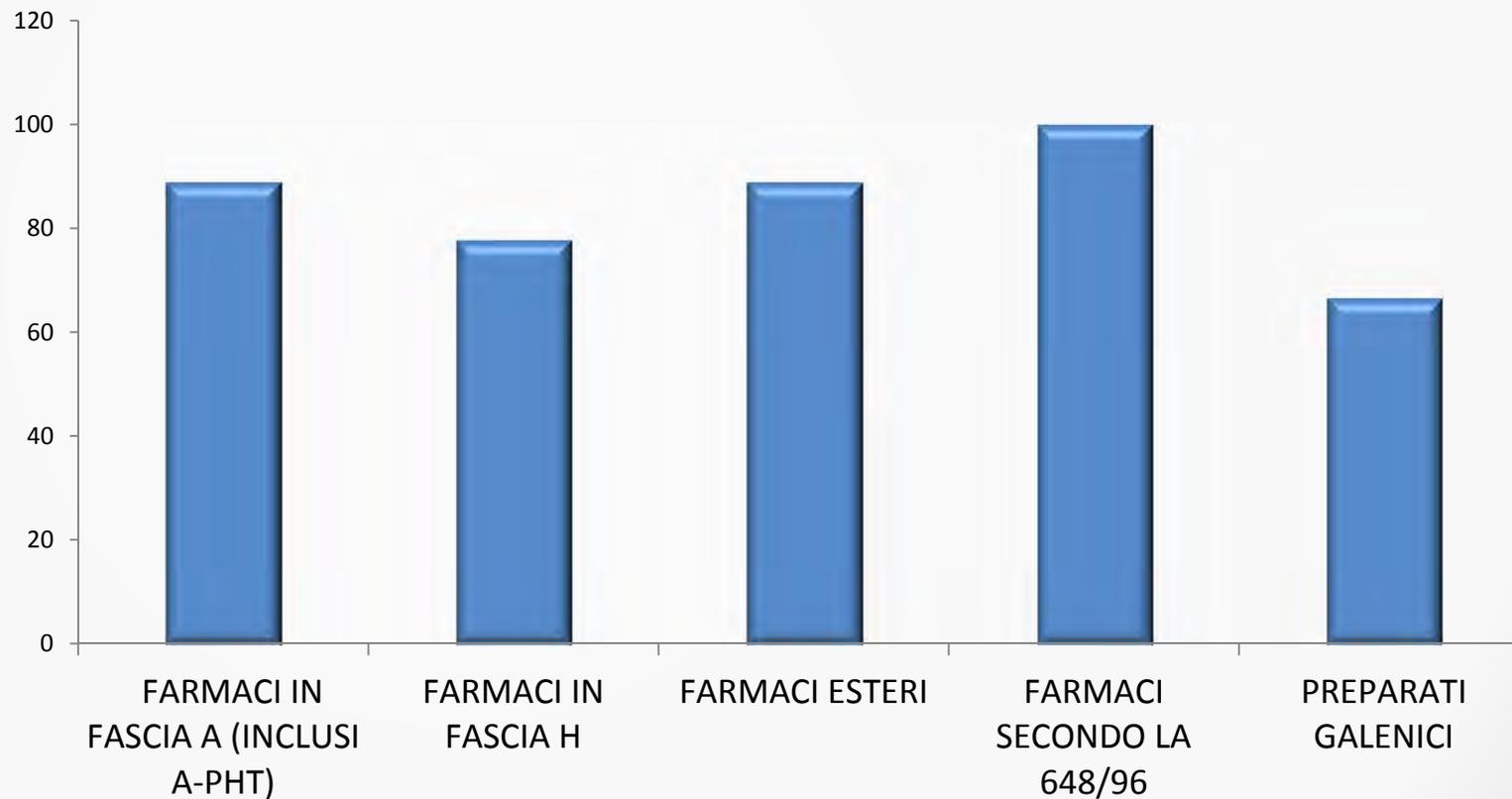
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# REGIONE TOSCANA

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Quali farmaci ricompresi nel protocollo terapeutico rilasciato dal centro di riferimento eroghi ad un paziente affetto da malattia rara ? (possibili risposte multiple)



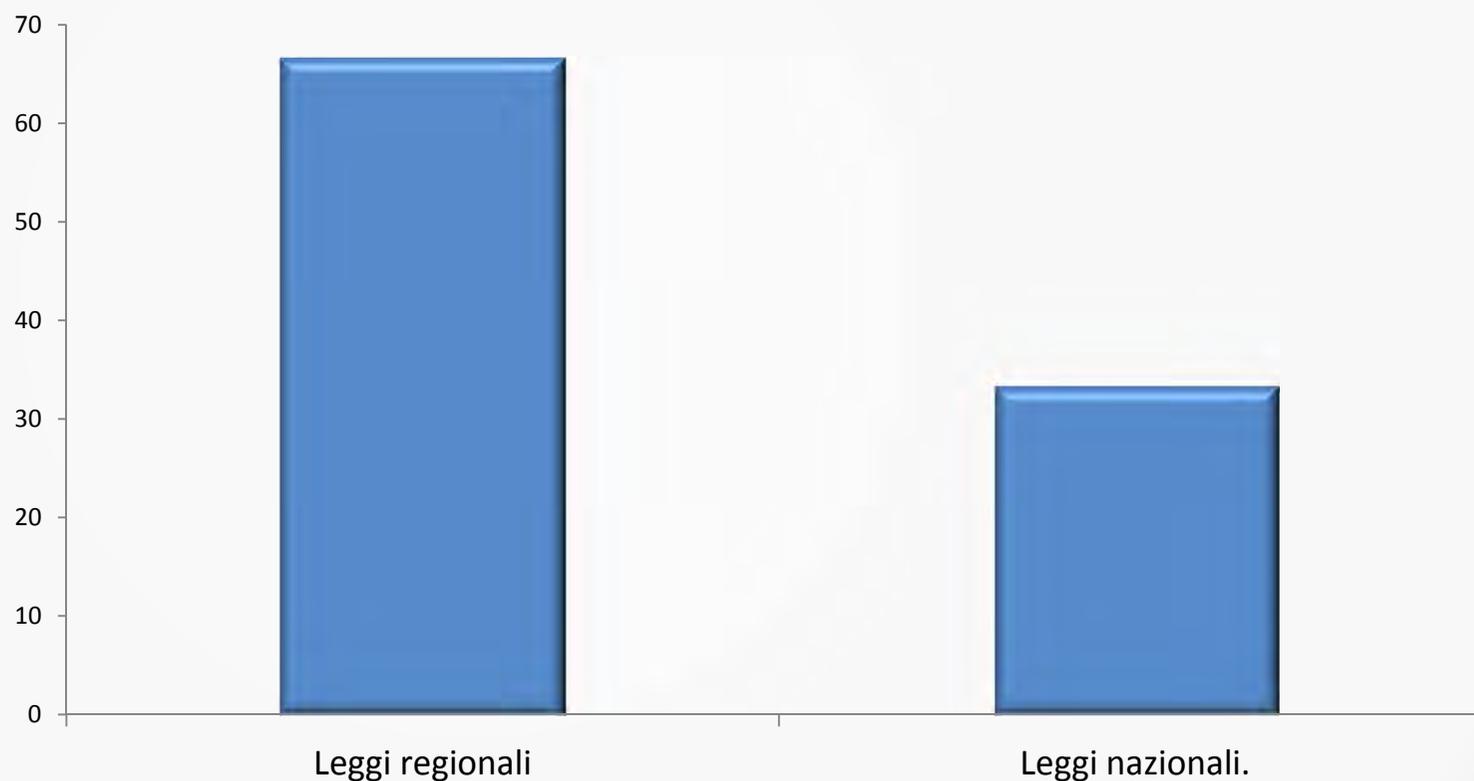
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”***

# REGIONE TOSCANA

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente (relativamente alle risposte da A a D)



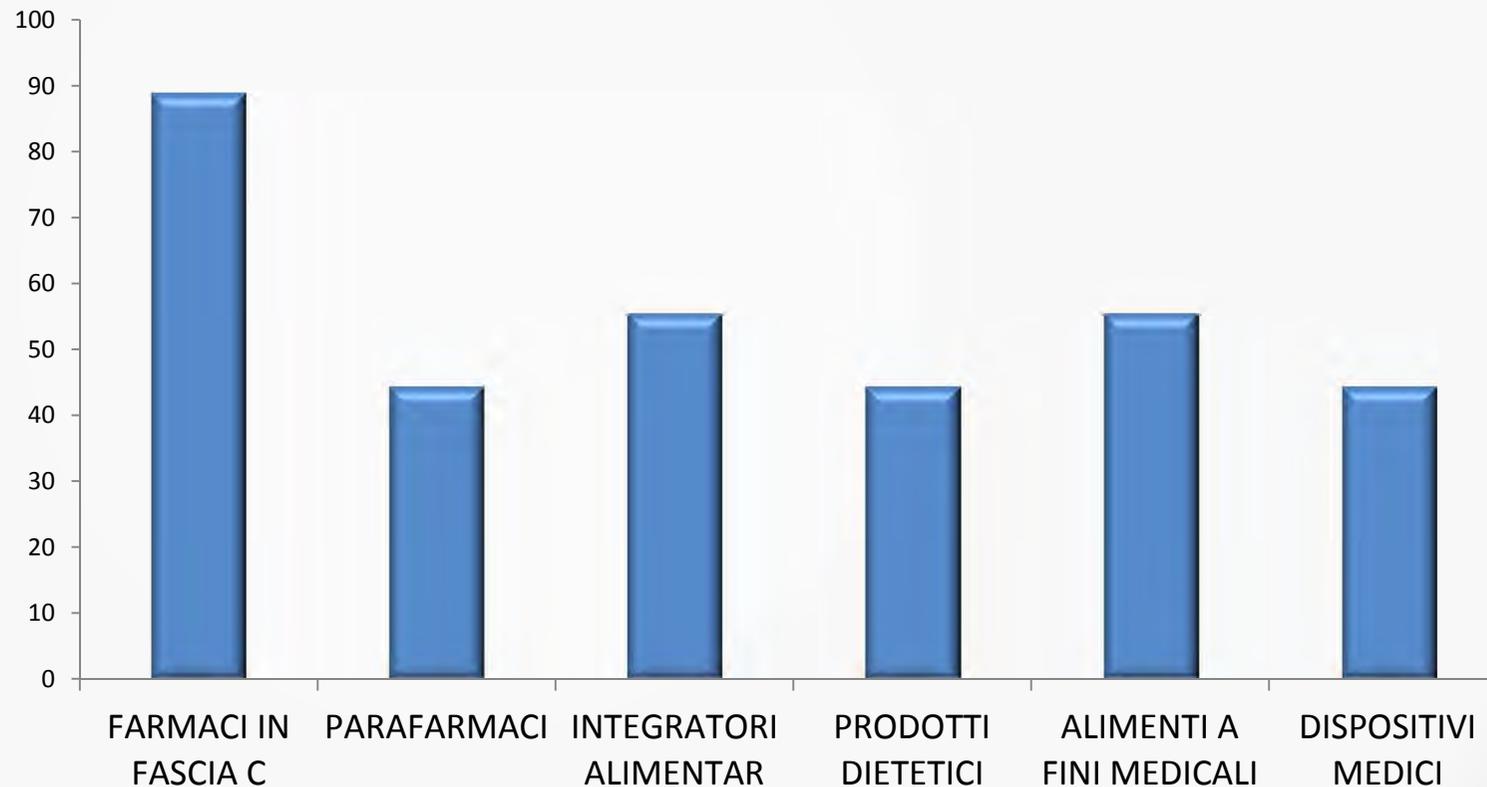
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***

# REGIONE TOSCANA

## ...qualche dato dalla survey SIFO..



Quali altri prodotti, indicati dallo specialista come indispensabili e insostituibili, eroghi ad un paziente affetto da malattia rara? (Possibili risposte multiple)



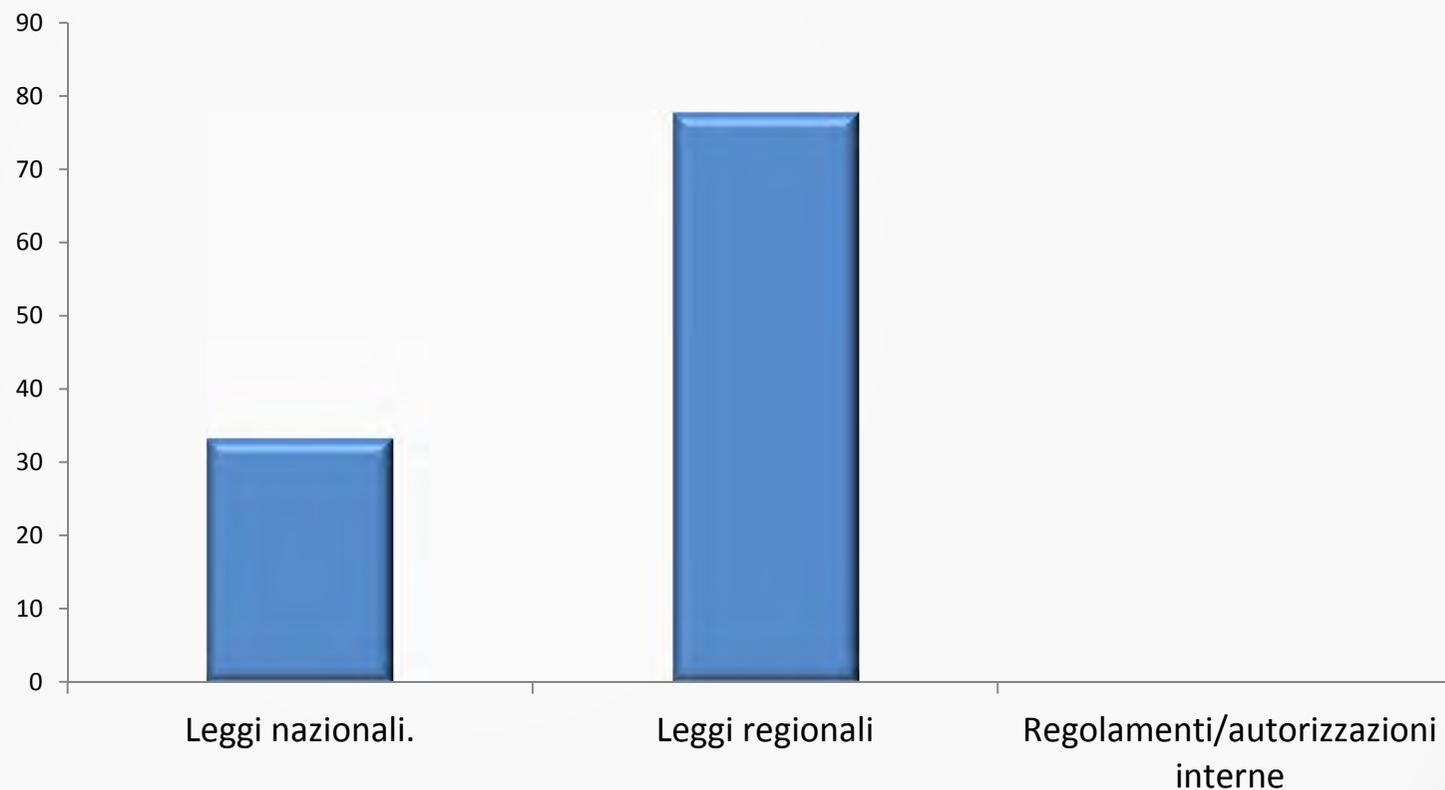
***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***

# ***REGIONE TOSCANA***

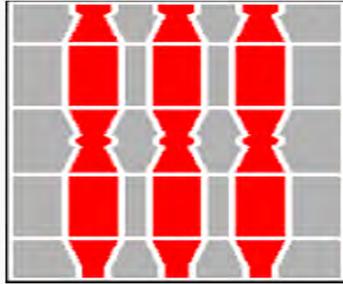
## ***...qualche dato dalla survey SIFO..***



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente.



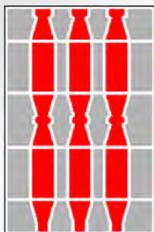
***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015***



***Regione Umbria***  
***Percorso per l'esenzione/ ticket/  
erogazione farmaci***

---

***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***

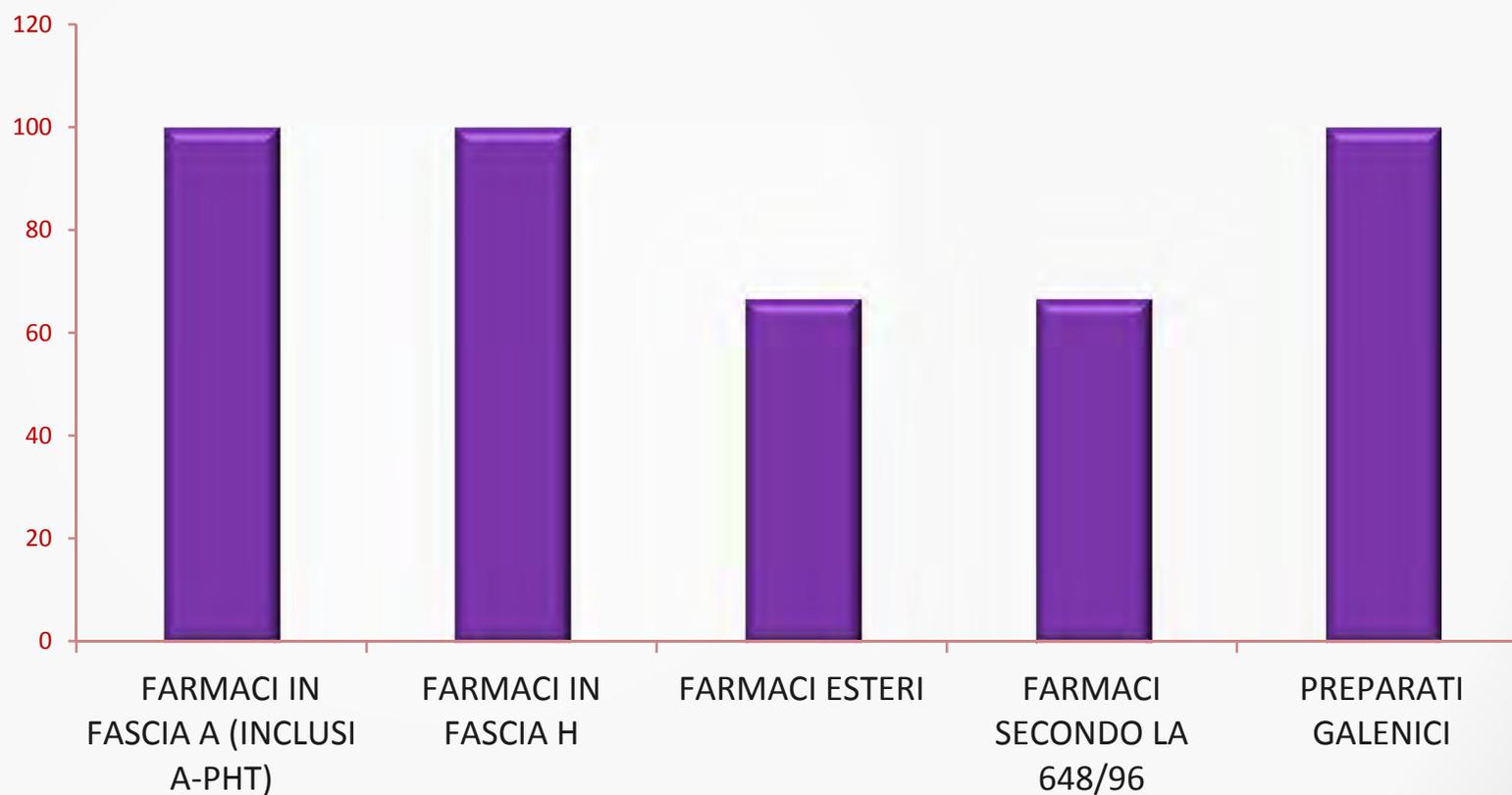


# REGIONE UMBRIA

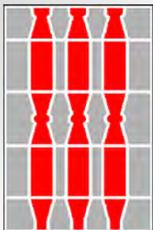
*...qualche dato dalla survey SIFO..*



Quali farmaci ricompresi nel protocollo terapeutico rilasciato dal centro di riferimento eroghi ad un paziente affetto da malattia rara ? (possibili risposte multiple)



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”***

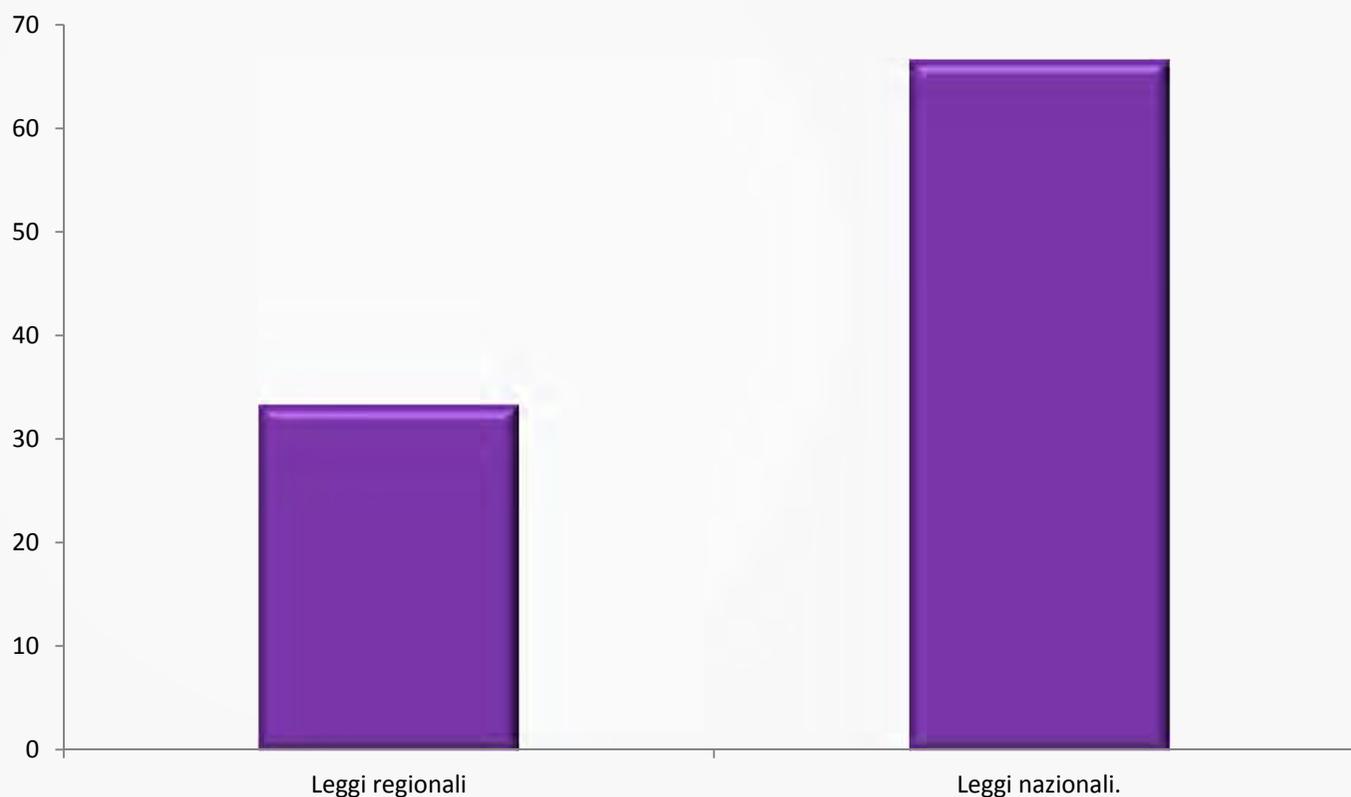


# REGIONE Umbria

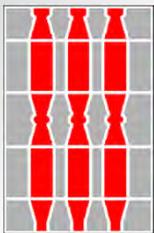
*...qualche dato dalla survey SIFO..*



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente (relativamente alle risposte da A a D)



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015***

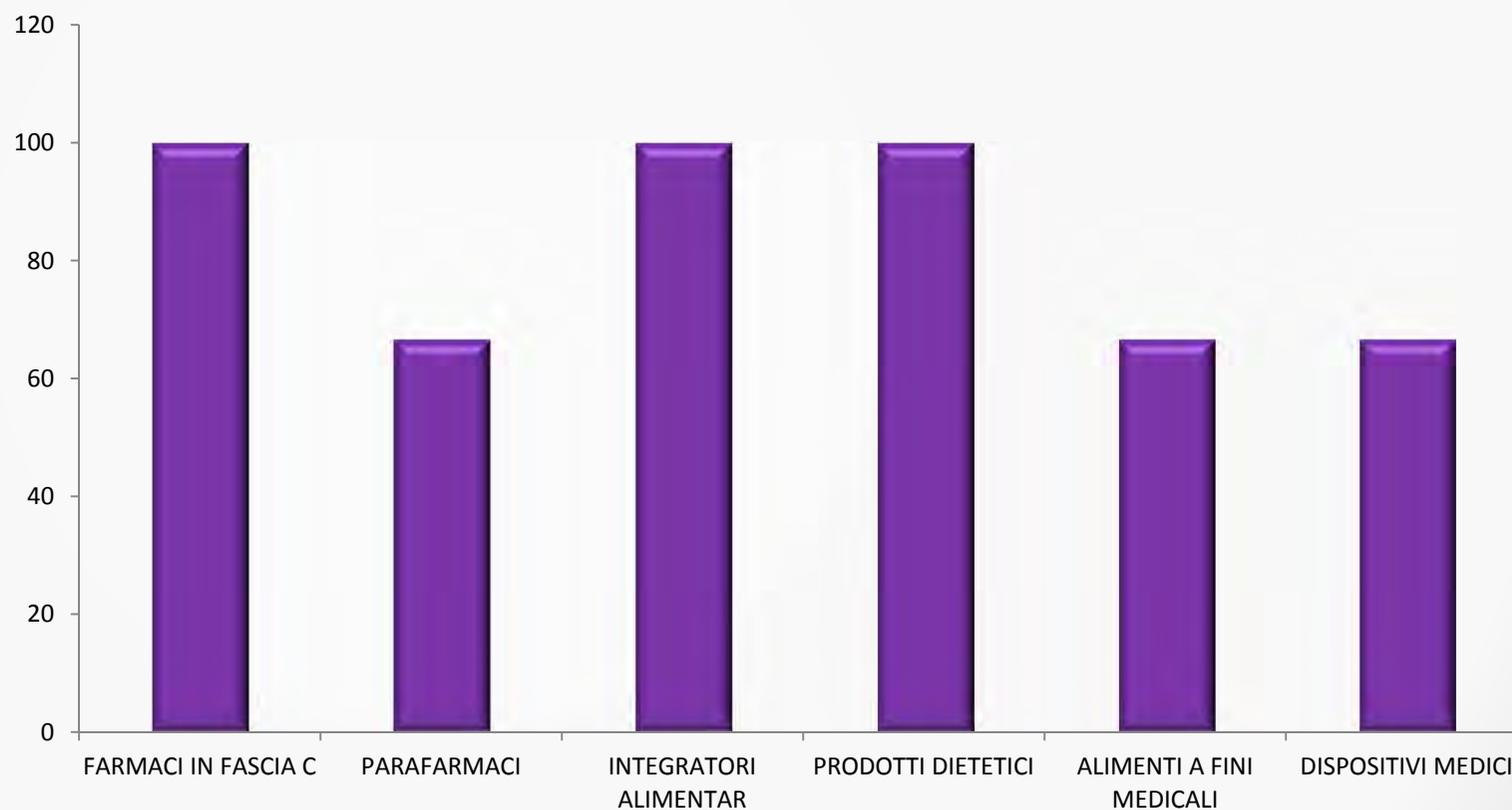


## **REGIONE Umbria**

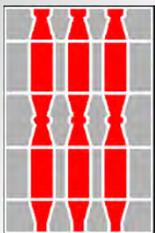
### **...qualche dato dalla survey SIFO..**



Quali altri prodotti, indicati dallo specialista come indispensabili e insostituibili, eroghi ad un paziente affetto da malattia rara? (Possibili risposte multiple)



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015***

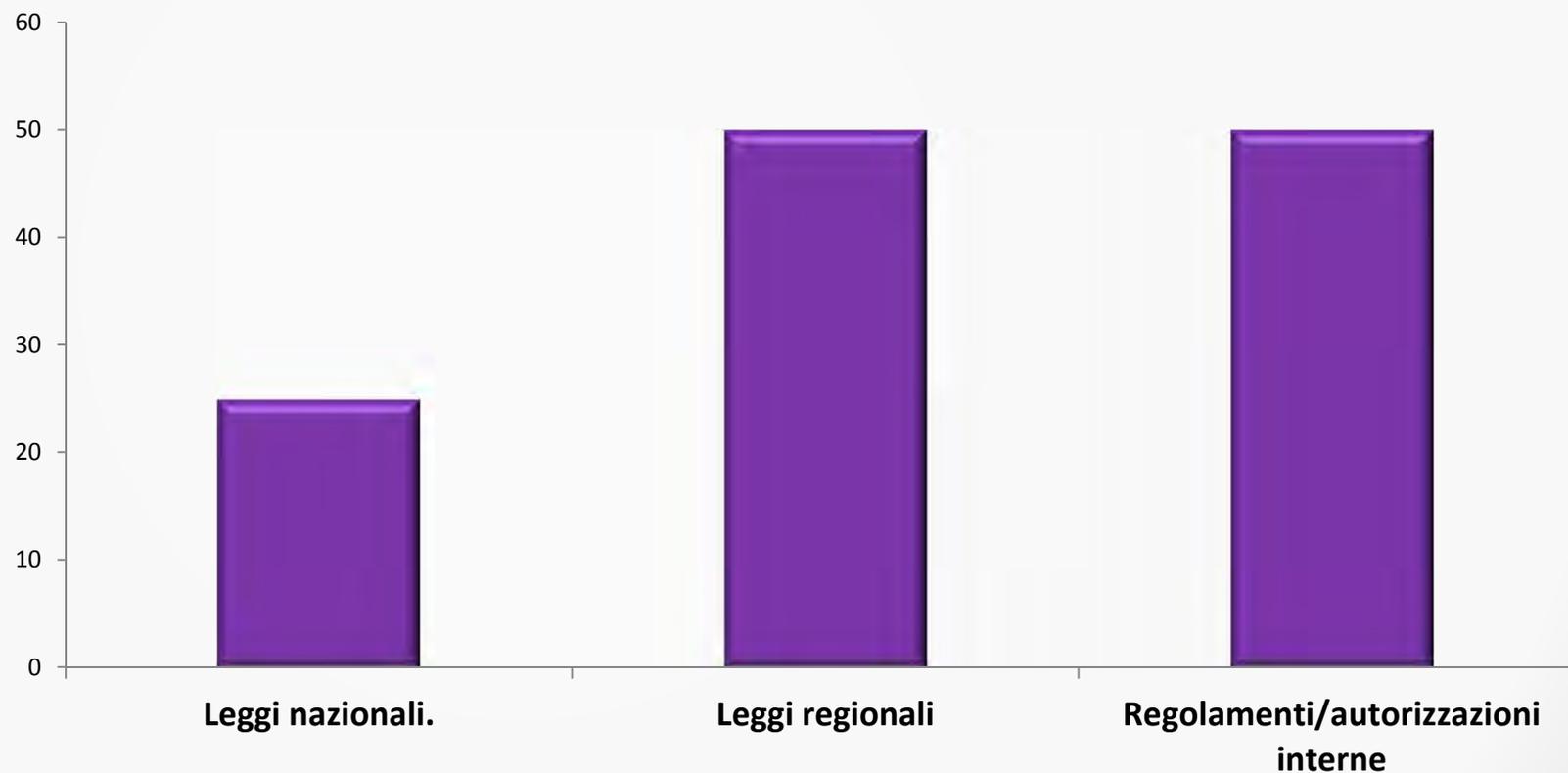


# **REGIONE Umbria**

## **...qualche dato dalla survey SIFO..**



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente.



***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015***



## REGIONE MARCHE



<b>Delibera Recepimen to D.M. 279/01</b>	<p>✓ <b>Deliberazione della giunta regionale del 25/09/01 n.2236</b> Individuazione del Centro regionale di riferimento per le malattie genetiche e/o rare.</p> <p>✓ <b>Deliberazione della giunta regionale del 21/05/02 n.889</b> "Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare</p> <p>✓ <b>Deliberazione della giunta regionale del 18 09 2006 n. 1031</b> malattie rare – revisione dell'applicazione in ambito omc regionale del DM 279/2001 – individuazione dei altre funzioni di interesse regionale</p>
<b>Rete regionale.</b>	<p><b>DGR del 30 10 2013 n. 1345</b> riordino delle reti cliniche della regione marche la rete delle malattie rare viene così organizzata: Ospedali Riuniti Umberto I - G.M.Lancisi – G.Salesi quale presidio della rete regionale per le malattie rare con l'attribuzione dei seguenti compiti: funzioni stabilite dal DM 279/2001, funzione di registro regionale delle malattie rare e centro regionale per la certificazione delle patologie di cui al DM 8/06/2001.</p> <p>6) Il Servizio di Immunoematologia del presidio ospedaliero di Macerata viene confermato quale presidio della rete regionale per il gruppo di malattie RGD020 (di cui all'allegato n.1 al DM 279/2001).</p>
<b>Registro regionale</b>	<p>DGR 30 10 2013 n. 1345 <b>Riordino delle reti cliniche della regione marche:</b> l'informatizzazione del percorso diagnostico terapeutico del paziente con MR e la gestione del registro regionale MR.</p> <p>DGR 1031/2006: è stata individuata l'azienda Ospedaliera Umberto I Lancisi Salesi come presidio di rete con funzione di Registro Regionale delle malattie rare</p>



## REGIONE MARCHE



<p>Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.</p>	<p><b>Decreto Dirigenziale 19.03.2014, n. 25</b> Annullamento decreto n.11/RAO del 28/02/14 - Costituzione del Coordinamento Regionale Malattie Rare: nomina dei componenti del gruppo; attribuzione delle funzioni ai sensi del DGR 1735;</p> <p><b>DGR del 27.12.2013, n. 1735 Disposizioni relative alla costituzione del coordinamento regionale malattie rare: il gruppo di coordinamento sostituisce il gruppo tecnico regionale.</b> Varie funzioni : proposta di inserimento di ulteriori patologie nell'elenco delle MR di cui all'allegato 1 del D.M. 279/01; revisione del percorso diagnostico terapeutico del paziente di cui alla DGR n.1031/06; ecc ecc</p>
<p><b>Associazioni di pazienti</b></p>	<p>Presenti sul sito del CNMR <a href="http://www.iss.it/site/cnmr/dina/asso/AS10.ASP?idReg=11">http://www.iss.it/site/cnmr/dina/asso/AS10.ASP?idReg=11</a></p>
<p><b>PDTA.</b></p>	<p><b>Deliberazione di Giunta Regionale 26.05.2014, n. 634</b> recepimento accordo stato regioni 13.3.2013 sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da malattie emorragiche congenite (mec) - indicazioni operative.</p> <p><b>Deliberazione della giunta regionale 18.11.2013 n. 1557</b> presidio della rete regionale per le malattie rare con funzioni di cui al DM 279/2001: sperimentazione per la somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva in regime di ass. Domiciliare.</p> <p><b>Deliberazione di Giunta regionale del-20 04 2009 n 645</b> progetto di un nuovo modello assistenziale per la fibrosi cistica: ridefinizione del ruolo e dell'organizzazione del centro di riferimento regionale e della sua integrazione con le strutture territoriali zonali.</p>



## REGIONE MARCHE



### Genetica medica/ Screening neonatale.

#### **deliberazione della giunta regionale del 25/09/01 n.2236**

Identifica il presidio Salesi quale struttura deputata alla certificazione e registrazione dei pazienti con MR

#### **Deliberazione della giunta regionale del 17/06/13 n.918**

#### **"Screening neonatale allargato per malattie metaboliche nella Regione Marche"**

si dà avvio anche allo screening metabolico allargato che verrà eseguito presso l'AO Ospedali Riuniti Marche Nord, specificandone mission, modalità organizzative e percorsi assistenziali che dovranno essere garantiti. Lo screening per la diagnosi di malattie endocrine e metaboliche ereditarie dell'infanzia, era stato già avviato e poi consolidato con Legge regionale n.37 del 1982.

### Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

#### **DGR 1031 del 18/09/2006**

il paziente compie degli accertamenti da uno specialista della Rete Malattie Rare.

L'allegato 1 (certificazione di diagnosi) viene rilasciato al paziente stesso e/o inviato alla Zona Territoriale di appartenenza, che lo consegna al paziente.

Parallelamente viene compilata dallo specialista anche la "Scheda di arruolamento" (Allegato 2) allo scopo di aggiornare il Registro Regionale e Nazionale delle patologie rare.

In tal modo il paziente riceve dalla Zona Territoriale di appartenenza l'attestato di esenzione per patologia rara.

#### **Extra LEA**

La Regione Marche ha provveduto al riconoscimento di ulteriori 30 malattie rare da assoggettare alla stessa disciplina prevista nel D.M. 279/2001.

individuare da un gruppo di lavoro di esperti regionali che costituiscono il Gruppo Tecnico Regionale per le malattie rare. L'esenzione rilasciata per queste 30 patologie vale solo per i residenti della Regione Marche.



## REGIONE MARCHE



### Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

DGR del 11/06/07 n.643- sensibilità Chimica Multipla. Viene riconosciuto un rimborso per le prestazioni fino a 6.000 euro

DGR n. 350 del 24.03.2014. Fornitura gratuita dei farmaci in fascia C per i cittadini residenti nella regione Marche

**Deliberazione di giunta regionale 24.03.2014, n. 350**

**fornitura gratuita dei farmaci di fascia C a soggetti affetti da malattie rare nella regione marche anno 2014**

- ✓ **Beneficiari:** pazienti residenti nella Regione Marche con tessera di esenzione MR
- ✓ **Percorso: Piano terapeutico personalizzato: modello Allegato B.** Compilato dallo specialista. I referenti locali individuati a livello di area vasta faranno validare il PT dall'Azienda Ospedaliera Universitaria ospedali riuniti di Ancona in qualità di centro regionale di riferimento e dal presidio ospedaliero AV3 per il gruppo di malattie emofilia A e B. Copia del piano viene consegnata al medico curante dell'assistito (MMG o PLS) ai referenti dell'Area Vasta, aziende Ospedaliere e INRCA e ai Servizi farmaceutici Aziendali.
- ✓ **Modalità di prescrizione:** Su ricettario SSN i farmaci in fascia C inseriti nel PT indicando il codice di esenzione della malattia rara. La ricetta può contenere fino a tre pezzi per coprire 60 giorni di terapia ( esenzione per patologia).
- ✓ **Modalità di registrazione delle prestazioni:** file F della distribuzione diretta, File D della convenzionata.



## REGIONE TOSCANA



Delibera Recepimento D.M. 279/01	<b>DGRT 570_2004.</b> Primo atto per individuazione dei presidi regionali DM 279/2001. La Direzione Generale del Diritto alla Salute ha impegnato il Consiglio Sanitario regionale nella individuazione dei presidi regionali con la partecipazione del Forum Malattie rare della regione Toscana
<b>Rete regionale</b>	La Rete regionale dei Presidi di riferimento per le MR è stata istituita in concomitanza con la creazione di una Struttura Regionale di Coordinamento dei Presidi tramite il DGR 1017/04, sulla base di comprovata esperienza (diagnosi, terapia, ecc), e successivamente aggiornata tramite i DD 1689/09, DD 5771/09. Ultimo aggiornamento: <b>Decreto regionale 6279 del 23 Dicembre 2014, sulla base dei dati inseriti al 31/05/2014 nel Registro Toscano Malattie Rare</b>
<b>Centri interregionali</b>	?
<b>Registro regionale</b>	Il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) nasce nel 2005 con lo scopo principale di sostenere la programmazione e la gestione dei servizi sanitari e dell'assistenza ai pazienti in Toscana. Il Registro raccoglie casi di malattie rare diagnosticati a partire dall'anno 2000. Gli utenti autorizzati ad inserire i casi di MR nel RTMR sono i <b>medici professionisti facenti parte dei Presidi della Rete Toscana Malattie Rare</b> La Fondazione G. Monasterio è la sede del Registro Toscano delle Malattie Rare
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento	<b>DD n. 1689/2009; Costituzione del gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare".</b> La Struttura di Coordinamento della Rete Toscana Malattie Rare formata dai Coordinatori (medici professionisti esperti di MR), nonché da alcuni membri della Regione Toscana, dal presidente del Forum Associazioni MR, e dalla Fondazione Toscana Gabriele Monasterio (FTGM-CNR). Tale Struttura è stata istituita con il DGR 570/04 e successivamente modificata dai decreti regionali DD 1689/09, DD 5771/09, DD 2012/6095, DD 1088/2013, DD 6279/2014. Attualmente i Coordinatori sono 19.



## REGIONE TOSCANA



<b>Associazioni di pazienti</b>	<p>Presenti sul sito del CNMR <a href="http://www.iss.it/site/cnmr/dina/asso/AS10.ASP?idReg=11">http://www.iss.it/site/cnmr/dina/asso/AS10.ASP?idReg=11</a> la Regione Toscana, nella definizione della rete regionale delle malattie rare, ha valorizzato la collaborazione attiva con le associazioni dei pazienti.</p> <p><b>Forum delle Malattie Rare</b> riunisce le Associazioni toscane di pazienti affetti da malattie rare ed è riconosciuto dalla Regione Toscana con delibera del 16.7.2001 N° 796.</p>
<b>PDTA.</b>	<p>In occasione dei progetti «Conferenze dei presidi delle malattie rare 2010-2011» sono stati implementati dei specifici percorsi assistenziali dedicati a patologie rare dal Gruppo di Coordinamento Regionale costituito con decreto dirigenziale n. 1689/2009;</p> <p>I percorsi sono stati approvati con DGR N 36 del 21-01-2013 dal titolo Malattie rare: approvazione percorsi assistenziali.</p> <p>Presenti sul sito: <a href="http://malattierare.toscana.it/informazioni/atti-e-documenti/">http://malattierare.toscana.it/informazioni/atti-e-documenti/</a> Allegati 1- 17</p>
<b>Genetica medica/ Screening neonatale.</b>	<p>Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare in età evolutiva è istituito il Centro Regionale per la Prevenzione, la Sorveglianza, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Rare Pediatriche (in breve Centro Malattie Rare Pediatriche – CMRP).</p> <p>Il CMRP ha sede a Firenze presso l' Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer.</p> <p>Il CMRP persegue i principi e le finalità proprie del PSR 2008 -2010, di cui al BURT n.25 del 30 luglio 2008:</p>
<b>Altri progetti o gruppi di studio attivi.</b>	<p>La realizzazione della scheda informativa è prevista nel progetto RT-INFORMaR, avviato a novembre 2010, con lo scopo di migliorare le conoscenze sulle MR offrendo informazioni sulle MR ai cittadini/pazienti; tutte le informazioni sono validate dalle Strutture di Coordinamento.</p> <p>Centro di Ascolto Malattie Rare come fonte di ascolto e orientamento per pazienti e medici</p>



# REGIONE TOSCANA



## Percorso per l'esenzione

La richiesta di esenzione da parte del paziente avviene presentando l'apposita modulistica alla propria ASL di appartenenza, compilata da un **presidio di Rete** avente il ruolo di **certificazione per esenzione**, oppure convalidata dalla struttura di coordinamento relativa a quella patologia tramite timbro e firma.

Il modulo include il piano terapeutico e la prescrizione dei farmaci se necessari.

Gli esami finalizzati alla conferma diagnostica della patologia potranno essere effettuati in regime di esenzione avvalendosi del codice R99 (DGR 776/2009, Allegati A e B).

Modulo per il rilascio dell'attestato di esenzione (Decreto 1737-05 Allegato A)

## Farmaci

Ai pazienti affetti da malattia rara possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale di classe A, i farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti dall'AIFA (legge 648/96 e relativi allegati) e i farmaci registrati all'estero (qualora previsti da protocolli clinici concordati dai Presidi della Rete col Centro di Coordinamento). **Ai pazienti residenti in Regione Toscana sono erogati gratuitamente anche i farmaci di classe C**

I pazienti residenti affetti da particolari patologie: secondo le modalità previste dalla DGR **493/2001** "Direttive alle Aziende UU.SS.LL. per interventi assistenziali a favore di pazienti affetti da particolari patologie" possono presentare alla propria ASL la richiesta di un rimborso spese fino ad un massimo di 15 euro giornaliero.

**Elenco MR esenti solo per residenti in Toscana è stata ampliata l'assistenza integrando l'elenco delle malattie rare in aggiunta al DM 279/01 (DGR 90/09, All.A)**

Modulo consenso informato e informativa per il paziente

Procedura di inserimento in RTMR di patologie non esenti (Parere 36/2008, ultimo aggiornamento Gennaio 2015)

Procedura per inviare la richiesta al coordinamento regionale per avere l'opportunità di inserire la malattia nell'elenco delle malattie rare

Esenzioni  
/Ticket/ Farmaci.

<p><b>Delibera Recepimento D.M. 279/01</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ DGR 381 del 28 marzo 2002 Decreto Ministero della Sanità 18 magg 2001, n.279. Criteri di individuazione dei Centri di Riferimento Regionale per la malattie rare. Ricognizione.</li> <li>✓ DGR 1324 del 5 dicembre 2003 con (Allegato1 elenco dei centri e dei presidi di riferimento della rete regionale, 2 codici malattie rare, allegato 3 [parte A: Certificato di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione. Parte B: Scheda di prescrizione dei farmaci]).</li> </ul>	
<p><b>Rete regionale.</b></p>	<p>Presidi e Centri di riferimento individuati per documentata esperienza in attività di diagnostica o terapeutica specifiche per le malattie</p>	
<p><b>Centri interregionali</b></p>		<p>?</p>
<p><b>Registro regionale</b></p>	<p>Anno di istituzione del Registro: aprile 2008, utilizzando il programma informatizzato "web-based" sviluppato dal CNMR. Da gennaio 2010 è stato avviato il nuovo programma informatizzato sviluppato dal LazioSanità-Agenzia di Sanità Pubblica (ASP). Il Registro nel Lazio è stato istituito in riferimento all'Accordo Stato Regioni del 10 Maggio 2007</p>	
<p><b>Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento</b></p>	<p>DGR 1324 del 5 dicembre 2003. Di istituire una Commissione regionale per le malattie rare, organo tecnico-scientifico di consulenza della Giunta regionale con la funzione di formulare proposte per la pianificazine di interventi e programmi in materia di prevenzione, controllo, diagnosi e cura e riabilitazione. Promuovere la formazione, l'informazione e la verifica periodica del funzionamento della rete</p> <p>Elenco dei referenti territoriali : <a href="http://www.regione.lazio.it/malattierare/referenti.php">http://www.regione.lazio.it/malattierare/referenti.php</a></p>	

Esenzi  
oni  
/Ticket  
/  
Farmac  
i.

Se c'è un sospetto diagnostico di una malattia rara inserita nell'elenco del D.M. 279, il medico di famiglia o lo specialista deve indirizzare la persona al Presidio della rete riconosciuto dalla Regione per la specifica malattia rara.

Al fine dell'accertamento della diagnosi, la persona ha diritto all'esecuzione degli esami di accertamento in regime di esenzione dal ticket (in modo cioè gratuito). In questo caso il Presidio di rete dovrà riportare sulla ricetta rosa il codice d'esenzione R99. Nota: in caso di sospetto di malattia rara di origine ereditaria, anche gli esami genetici dei famigliari possono essere eseguiti in regime di gratuità.

**Lo specialista che opera nel presidio della rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente ( modello A , allegato 3 DGR 1324 certificato di malattia rara).** Formulata la diagnosi, lo specialista del Presidio riconosciuto dalla Regione, rilascia il certificato di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e validità nazionale .

Il certificato di esenzione ticket per i cittadini affetti da malattia rara viene rilasciato presso gli sportelli della ASL di residenza .

Sono esentate dal ticket tutte le prestazioni specialistiche ambulatoriali e di diagnostica strumentale inserite nel nomenclatore regionale

**Farmaci esenti:** Il titolare di esenzione per malattia rara ha diritto all'esenzione per quei farmaci necessari al trattamento della malattia rara se: in classe A (farmaci che si vendono nelle farmacie in classe H (farmaci che vengono utilizzati o prescritti in ambito ospedaliero), inseriti nell'elenco predisposto dalla Commissione Unica del Farmaco (CUF) ai sensi della Legge 648/96. Si tratta di medicinali innovativi, sottoposti a sperimentazione clinica, da impiegare per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, in commercio in altri Stati ma non ancora autorizzati sul territorio nazionale.

Sono a completo carico dell'assistito i farmaci di fascia C (farmaci non "essenziali" utilizzati per patologie di lieve entità o considerate minori).

<b>Esenzioni /Ticket/ Farmaci.</b>	<p>Nel caso di prodotti farmaceutici, galenici e dietoterapici, non a carico del S.S.N. ma essenziali per il trattamento della malattia rara, è possibile l'erogazione in forma diretta e gratuita mediante <b>l'autorizzazione della Commissione Assistenza Farmaceutica Integrativa della propria ASL di residenza</b>. Per ricevere tale autorizzazione è necessario fare richiesta al Distretto Sanitario di residenza, allegando alla domanda il Piano Terapeutico compilato dallo specialista del Presidio di rete (Allegato B del DM 279/01) da cui si evinca l'indispensabilità e l'insostituibilità del prodotto. Copia del Piano Terapeutico autorizzato va consegnata al medico curante (Medico di Medicina Generale o Pediatra di Famiglia). L'erogazione può avvenire tramite la farmacia del Centro di Riferimento prescrittore o la farmacia territoriale della ASL di residenza dell'assistito.</p> <p><a href="http://www.regione.lazio.it/malattierare/esenzione.php">http://www.regione.lazio.it/malattierare/esenzione.php</a></p>
<b>Associazioni di pazienti</b>	<p>E' possibile consultare sul <a href="http://www.regione.lazio.it/malattierare/associazioni.php">http://www.regione.lazio.it/malattierare/associazioni.php</a> l'elenco delle associazioni presenti in regione</p>
<b>PDTA.</b>	<p>Sulla base dei dati sugli utenti in carico ricavati dal Sistema Informativo Malattie Rare, sono state individuate 40 malattie o gruppi di malattie su cui sviluppare un Percorso Diagnostico-Terapeutico Assistenziale (PDTA). Sono attualmente coinvolti nella redazione di questi documenti 51 Centri, afferenti ad 11 Istituti, molti di questi Centri dovranno collaborare insieme per la stesura degli elaborati</p> <p><a href="http://www.regione.lazio.it/malattierare/pdt.php">http://www.regione.lazio.it/malattierare/pdt.php</a></p>
<b>Genetica medica/ Screening neonatale.</b>	<p>Lo Sportello Malattie Rare della UOC Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera San Camillo- Forlanini, si propone di offrire un valido supporto al paziente affetto da patologia rara e alla sua famiglia, nella identificazione delle Strutture coinvolte nei percorsi diagnostico-assistenziali</p>
<b>Altri progetti o gruppi di studio</b>	<p><i>Sportello Malattie Rare. Policlinico Umberto I, Sportello Malattie Rare - UOC Laboratorio di Genetica Medica- Azienda Ospedaliera San Camillo- Forlanini</i></p>



## REGIONE EMILIA ROMAGNA



Delibera  
Recepimen  
to D.M.  
279/01

Dgr 160/2004: "Istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare": Con il citato atto sono stati individuati i Presidi regionali per le malattie rare, secondo quanto previsto dal D.M. n. 279 del 18.5.2001, così come riportati nell'allegato 1, ( parte integrante e sostanziale). Circolare applicativa n.18 del 24 novembre 2004.

Rete  
regionale.

Istituita con la delibera della Giunta regionale 160/2004 è composta da 22 Centri, all'interno dei quali sono state identificate le specifiche Unità operative per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la cura delle singole patologie rare

Il Piano Sanitario Regionale 1999-2001 ha introdotto con DGR n.1267/2002 l'applicazione del modello Hub & Spoke nella gestione delle attività di rilevanza regionale che prevedono un alto grado di specializzazione, fra le quali le malattie rare. Tale modello prevede l'identificazione di centri altamente specializzati in cui è concentrata la casistica e l'expertise e che sono collegati in rete.

I centri che costituiscono una rete Hub & Spoke sono di due tipologie:

- Il centro Hub è il centro regionale di eccellenza;
- I centri Spoke sono i centri diffusi sul territorio con competenze ed esperienze nel trattamento della patologia; i casi più complessi vengono inviati dai centri Spoke al centro Hub.

Registro  
regionale /  
centri  
interregion  
ali

[Il Registro regionale per le malattie rare dell'Emilia-Romagna - Anni 2007-2014"](#)

Il 18 giugno 2007 è stato implementato in Regione il Sistema Informativo per le Malattie Rare (SIMR), in collaborazione con la Regione Veneto Collaborazione con Rete Interregionale FVG-Veneto- Province Autonome di Bolzano e Trento.), ha messo in rete tutti i centri autorizzati per le malattie rare e i Dipartimenti di Cure Primarie (che rilasciano l'attestato di esenzione).

Nel Registro vengono raccolte le informazioni del dataset minimo (Accordo Stato-Regioni del 2007). È prevista inoltre a breve la raccolta nel Registro di informazioni cliniche sul piano terapeutico.

L'inizio della raccolta dei nuovi casi è iniziata nel 2007, con obbligo di segnalazione al Registro dei casi diagnosticati dal 2005;

Collegamento con il Registro regionale malformazioni congenite e con il flusso informativo delle esenzioni



## REGIONE EMILIA ROMAGNA



**Commissione regionale/  
Gruppo Tecnico/  
Gruppo di Coordinamento Regionale/  
Strutture di coordinamento.**

- ✓ Gruppo tecnico per le malattie rare (GTMR): la determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 8620 del 28.06.2004 di istituzione del Gruppo tecnico per le malattie rare; una delle funzioni del Gruppo tecnico è quella di effettuare valutazioni tecniche sulle proposte delle Aziende sanitarie relative all'erogazione a carico del Servizio Sanitario Regionale di farmaci non compresi nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).
- ✓ Determina Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 11727 del 3 ottobre 2008 è stato istituito il gruppo tecnico per lo screening delle malattie metaboliche ereditarie.
- ✓ Il Gruppo Tecnico per le malattie emorragiche congenite costituito con determina N. 10419 del 10 agosto 2007 è stato ricostituito con determina N. 9150 del 10 luglio 2012.

**Associazioni di pazienti**

Sul sito del CNRM: <http://www.iss.it/cnrm/index.php?lang=1&id=2486&tipo=78>

**PDTA.**

Documenti di pianificazione triennale che definiscono nello specifico gli obiettivi che i Centri appartenenti alle reti devono raggiungere.

DGR n. 1304 del 16.09.2013 Percorsi regionali o interregionali di assistenza per persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) sulla base dell'accordo della conferenza Stato- Regioni n. 66 del 13.03.2013.

La rete per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle glicogenosi – istituita con DGR n. 395/2006

Dgr 1127/2012: "Documento di pianificazione triennale 2012-2014 per il trattamento della talassemia e delle emoglobinopatie congenite"

DGR\_1898\_2011: La rete Hub & Spoke per le malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia.

Dgr 396/2006: "Organizzazione della rete regionale Hub&Spoke per la fibrosi cistica"



## REGIONE EMILIA ROMAGNA



### Genetica medica/ Screening neonatale.

Laboratori di genetica molecolare: sono stati individuati quattro Hub rispettivamente Aziende Ospedaliero-Universitarie di Bologna, Ferrara, Modena e Parma; Esiste una rete di genetica medica: Sito internet consultabile: <http://www.geneter.it/>. DGR n. 137/2008 Integrazione tra la rete delle malattie rare di cui alla delibera di g.r.n n. 150/04 e il coordinamento delle attività di genetica medica, di cui alla delibera di GR n. 1267/2002.

Delibera n. 107/10 "Allargamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie" . Individuazione del Centro Regionale screening neonatale presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna.. Obiettivi: -Diagnosi tempestiva delle malattie metaboliche ereditarie inserite nel panel. -Cura dei bambini con malattie metaboliche ereditarie all'interno di reti assistenziali specifiche.

### Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Dal giugno 2007 è stato implementato il Sistema Informativo per le malattie rare, che collega i Centri Autorizzati (deputati alla certificazione di diagnosi), i Distretti (che rilasciano l'attestato di esenzione) e i Servizi Farmaceutici che provvedono all'erogazione dei farmaci.

Dopo aver accertato la diagnosi lo specialista del Presidio predispone per ciascun assistito :  
Certificazione di diagnosi di malattia rara (all 1 circ. 18)

La scheda per la prescrizione dei farmaci (all 2 circ.18)

Il piano terapeutico personalizzato compilato sulla base del protocollo clinico della patologia.

Il PTP viene inviato al Distretto dell'AUSL di residenza dell'assistito e una copia rilasciata all'assistito. Il distretto trasmette una copia al MMG o PLS e al servizio farmaceutico dell'AUSL di residenza . I farmaci sono indicati nel PTPersonalizzato. E sono forniti

Direttamente dal presidio di rete per il primo ciclo; dalla farmacia interna quando è necessaria la presa in carico ; dall'azienda AUSL di appartenenza dell'assistito; dalle farmacie convenzionate sulla base del PTP.

**Circolare regionale 14 aprile 2011, n. 6. Piano terapeutico personalizzato**



## REGIONE EMILIA ROMAGNA



La normativa nazionale prevede l'esenzione del pagamento del ticket per la diagnosi e per tutte le prestazioni (inserite nei Livelli Essenziali di Assistenza) disposte dal medico del Centro autorizzato dalla Regione Emilia-Romagna e inserite nel piano terapeutico personale.

prevede anche la possibilità dell'erogazione gratuita di farmaci e prodotti dietetici esclusi dai Livelli Essenziali di Assistenza, sulla base di una **valutazione del Gruppo tecnico per le malattie rare**

### *prestazioni extra LEA :*

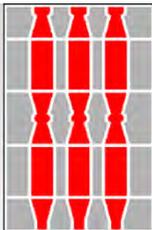
- ✓ Dgr 1832/2010: "Individuazione dei medicinali erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo per assistiti con malattie rare neurologiche ex DM 18 maggio 2001 n. 279»
- ✓ Dgr 54/2013: "Individuazione dei medicinali erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo per assistiti con cistite interstiziale, malattie rare dermatologiche, malattie rare oftalmologiche e malattie metaboliche ereditarie ex DM 18 maggio 2001 n. 279»
- ✓ DGR 17 gennaio 2005, n. 25. Inserimento della 'sensibilità chimica multipla' (MCS) nell'elenco delle malattie rare

Proposta di Circolare\_18\_nov\_2004 **Allegato 3:** prestazione o un farmaco non inclusi nei LEA. **Modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei LEA per malattia rara.** *Formulare la proposta di erogabilità*

Allegato compilato da un medico dei presidi certificati, inviato all'asl di residenza che lo inoltra al gruppo tecnico dell'Emilia Romagna. Il gruppo sulla base delle evidenze formula dichiarazione ad personam che può essere estesa

Le prestazioni e i farmaci non riconducibili ai LEA dovranno essere riportati nella tessera di esenzione rilasciata dall'AUSL di residenza dell'assistito.

**Esenzio  
ni  
/Ticket/  
Farmaci  
.**



## REGIONE UMBRIA



### **Delibera Recepimento D.M. 279/01**

DGR n. 1270 del 14.09.2009 e s.m.i., ha adottato le "Linee di indirizzo per la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e successive modificazioni"

### Rete regionale.

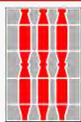
la Deliberazione di Giunta regionale n. 1192 del 17/10/2011 avente ad oggetto: "Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR n. 205 del 10/02/2005", veniva approvato l'Allegato A "Rete dei Presidi per le malattie rare previste nel DM n. 279/01" volto ad aggiornare ed integrare le precedenti DRG n. 395/2004 e DGR n. 205/2005 che venivano così abrogate. L'Allegato A della DGR n. 1192/11 riporta, per ogni malattia rara, l'elenco dei Presidi della rete e le relative strutture ove

### **Registro regionale**

#### **Deliberazione di Giunta regionale 05.11.2012, n. 1349**

Registro Regionale Malattie rare. Accordo di collaborazione tra la Regione Umbria e il Coordinamento del Registro Malattie rare della Regione Veneto - Azienda "Azienda "Spin-Off" Università di Padova MIHTO per la condivisione di un sistema informativo.

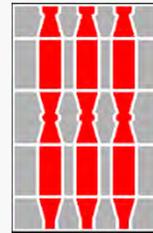
La Regione Umbria ha sottoscritto un accordo di collaborazione con il Coordinamento del registro Malattie rare della Regione Veneto, al quale hanno aderito anche la regione Emilia Romagna, Liguria, Puglia, Campania, Province Autonome di Trento e Bolzano al fine di condividere un sistema informativo efficiente, già sperimentato e rispondente alle necessità della programmazione regionale e nazionale in campo di malattie rare.



## REGIONE UMBRIA



<b>Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.</b>	Costituito presso la Direzione regionale Sanità e Servizi sociali, anche il “Centro di coordinamento regionale”(Coordinamento) per le malattie rare	?
<b>PDTA</b>	DGR n. 664 del 20 giugno 2011 Percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con Sclerosi Laterale Amiotrofica: In data 17 maggio 2011 la Conferenza Unificata Stato Regione ha approvato l’atto di Accordo su: “Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale” con il quale sono stati definiti i percorsi organizzativi e strutturali da mettere in atto per la cura dei pazienti affetti da tali patologie.	
<b>Genetica medica/ Screening neonatale.</b>	DGR n. 758 del 10/05/2006 INDIRIZZI PER RIORGANIZZAZIONE FUNZIONALE DELLE ATTIVITA' DI GENETICA MEDICA. Istituzione del centro di riferimento regionale per la genetica clinica: Il Servizio contribuisce al collegamento tra i Centri di riferimento regionale per le malattie rare e l'ISS attraverso l'organizzazione dei registri di Patologia (malattie rare e malformazioni congenite).	
<b>Associazioni di pazienti</b>		
<b>Esenzioni /Ticket/ Farmaci</b>		
<b>Altri progetti o gruppi di studio attivi</b>		



## *Considerazioni conclusive*

✓ La rete dei presidi:

Modalità di organizzazione diversa es. Modello Emilia Romagna.

Selezione dei Centri basata su criteri oggettivi e misurabili da parte di gruppi tecnici di esperti.

Valutazione periodica dell'attività dei Centri sulla base di indicatori di esito

Criterio seguito: numero di pazienti, numero di diagnosi e piani terapeutici seguiti utilizzando i flussi informativi dai presidi ai registri regionali al RNMR e gli altri flussi informativi.

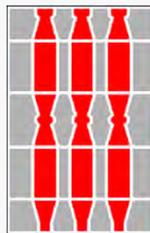
I Centri di competenza che faranno parte degli ERN (European Reference Network) andranno selezionati fra quelli già individuati dalle Regioni.

*Uniamo con il sostegno di Agenas e con la collaborazione di tutti gli stakeholder della rete delle malattie rare sta sviluppando e sperimentando un modello di valutazione della qualità dei Centri.*

✓ Coinvolgimento delle associazioni di pazienti e loro rappresentanti:

Toscana: **Forum delle Malattie Rare** riunisce le Associazioni toscane di pazienti affetti da malattie rare ed è riconosciuto dalla Regione Toscana con delibera del 16.7.2001 N° 796. I rappresentanti costituiscono il "**Coordinamento regionale per le malattie rare**".

***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***



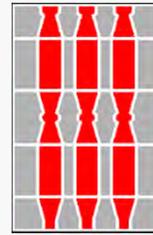
## *Considerazioni conclusive*

✓ Rigidità dell'elenco di patologie di cui al DM 279/2001:

Il fatto che tale elenco sia fisso da anni e di difficile revisione costituisce un notevole limite del sistema. Induce le regioni ad organizzazioni interne con creazione di elenchi alternativi in cui vengono inserite malattie non presenti nell'elenco del DM 279/01

1. Es Regione Toscana: DD n.90 del 09.02.2009, Esenzione della partecipazione al costo per le malattie comprese nell'allegato A.
2. Regione Marche: DGR n.1369 del 26/11/07 inserimento di 30 patologie in elenco apposito per residenti nella regione Marche
3. Procedure regionali :  
Emilia Romagna: procedura per l'inserimento di nuove malattie rare non presenti nell'elenco ufficiale.  
Toscana: Procedura di inserimento in RTMR di patologie non esenti (Parere 36/2008, ultimo aggiornamento Gennaio 2015)  
Lazio: DGR 1324 del 5 dicembre 2003  
Compilazione specialista allegato B da cui si evinca l'indispensabilità della terapia

***"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015***



## *Considerazioni conclusive*

- ✓ Estensione condivisa delle indicazioni extra – LEA per gruppi di malattie:  
Gruppi di lavoro interregionali su gruppi di malattie rare: es. cistite interstiziale, malattie rare dermatologiche e oftalmologiche, malattie metaboliche ereditarie (Emilia Romagna- Veneto area vasta nord est) per elenchi di medicinali indispensabili extra LEA.  
Sensibilità chimica multipla: riconosciuta da Marche, Lazio, Emilia Romagna.
  
- ✓ Garantire l'assistenza Ospedale – Territorio attraverso:  
La promozione di percorsi terapeutici assistenziali condivisi  
Attività quali lo sportello malattie rare:
  1. Regione Toscana: Centro di ascolto Malattie rare.
  2. Sportello Malattie Rare. Policlinico Umberto I, Sportello Malattie Rare - UOC Laboratorio di Genetica Medica- Azienda Ospedaliera San Camillo- Forlanini

***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015***