

## Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari e orientamento verso i Presidi di diagnosi e cura della Rete Malattie Rare

### Cosa sono le malattie rare

Le malattie rare (MR) sono un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione.

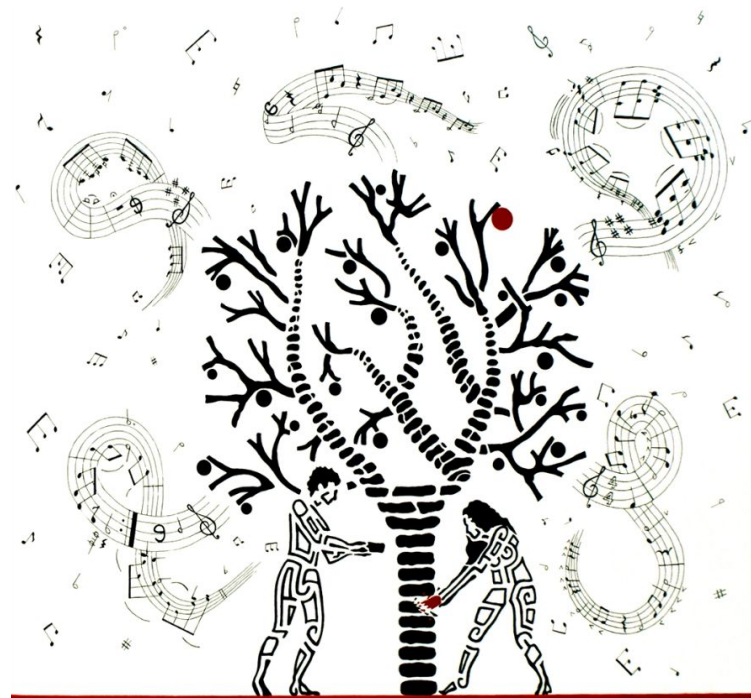
A livello europeo così come in Italia, in base alle indicazioni del “Programma d’azione comunitario sulle malattie rare 1999 2003”, si definisce “rara” una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti.

Nel loro insieme queste patologie sono molto numerose, infatti l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato circa 7.000 distinte MR, che colpiscono complessivamente circa il 3% della popolazione.

In totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea (UE) di cui circa 1-2 milioni in Italia.

L’80% delle MR è dovuto a cause genetiche. Il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all’alimentazione, all’ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie.

Rif. Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ISS, [www.iss.it](http://www.iss.it)



<< "L'ATTESA", di Marco Ponte. Opera della X edizione del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso".

Per gentile concessione del Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, Roma >>.

## A CHI CHIEDERE INFORMAZIONI - Sportello Regionale Malattie Rare (SRMR)



010 5636.2937 - 2113

3357304627

Fax. 010.56362114 / 010.8612071

(lunedì - venerdì 8.00 - 13.00)

[SportelloRegionaleMR@gaslini.org](mailto:SportelloRegionaleMR@gaslini.org)

Il **Servizio regionale**, coordinato da A.Li.Sa Regione Liguria, è gestito da personale sanitario esperto dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini che accoglie e fornisce informazioni sulle malattie, le esenzioni ad esse relative, orientando e supportando:

- pazienti adulti, bambini e familiari , medici medicina generale e pediatri libera scelta verso i presidi di diagnosi e cura della Rete regionale e nazionale malattie rare e le Associazioni dei pazienti
- gli Specialisti verso le procedure inerenti l'utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore Sanità
- gli uffici ASL anagrafe sanitaria regionali per riconoscimento Certificati di esenzione da fuori regione
- la fase di trasferimento da cure pediatriche a cure per l'adulto, in collaborazione con le unità operative di riferimento e Ambulatori specialistici multidisciplinari

**SRMR collabora con il  
Telefono Verde Malattie Rare  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore Sanità**



# COME RICEVERE L'ESENZIONE PER UNA MALATTIA RARA

## 1) Il sospetto di malattia rara

Spesso giungere alla diagnosi di una malattia rara è complesso e può richiedere tempi molto lunghi. Per questo motivo è necessario informare i medici di base affinché, nel minor tempo possibile, possano formulare un sospetto diagnostico e possano indirizzare il paziente verso i presidi specializzati della Rete Nazionale Malattie Rare.

## 2) Accertamento ed esenzione

La malattia, se riconosciuta come rara dal sistema Sanitario Nazionale, *quindi inclusa tra le patologie dell'ALLEGATO 7 "ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO" DEL DPCM 12 GENNAIO 2017*, è esentata dalla partecipazione alle spese per le prestazioni sanitarie relative. Il medico di medicina generale, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del servizio sanitario nazionale, che formula il sospetto diagnostico di una malattia rara, deve indirizzare l'assistito ad un *PRESIDIO ACCREDITATO PER LA DIAGNOSI E CURA DI MR O GRUPPI DI MALATTIE RARE* affinché, formulata la diagnosi di malattia rara, il paziente possa usufruire del diritto all'esenzione.

## 3) il Presidio di diagnosi e cura

I presidi di diagnosi e cura (ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono strutture di eccellenza individuate dalle Regioni, attraverso atti normativi, accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle cure specialistiche in regime di esenzione. I presidi di diagnosi e cura erogano le prestazioni finalizzate alla diagnosi (comprese le indagini genetiche ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria) in regime di esenzione e, una volta diagnosticata la malattia rara, provvedono a rilasciare il Certificato di esenzione per malattia rara e alla formulazione del piano terapeutico appropriato. L'esenzione può essere richiesta per più malattie rare, ove accertate.

## 4) L'esenzione

Dopo aver ottenuto la diagnosi di malattia rara dal Presidio accreditato, il paziente riceve a casa il libretto sanitario aggiornato con la trascrizione della patologia, *secondo le indicazioni riportate su MODALITA' PER LA TRASCRIZIONE DEL CODICE DI ESENZIONE MALATTIE RARE SUL LIBRETTO SANITARIO*, <http://www.alisa.liguria.it>.

## 5) Modalità di erogazione delle prestazioni

Una volta ricevuta l'esenzione, il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA) ritenute efficaci ed appropriate per il trattamento e il monitoraggio della malattia e per prevenire ulteriori aggravamenti.

Il medico specialista del Presidio accreditato prescrive, tra le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), quelle necessarie e più appropriate alla specifica situazione clinica, indicandole sul piano terapeutico per malattia rara del paziente.

## 6) Modalità di prescrizione delle prestazioni

La prescrizione (ricetta medica) delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione deve recare il codice della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. La ricetta deve contenere le prescrizioni indicate sul piano terapeutico per malattia rara predisposto dal medico specialista del Presidio accreditato.

## RICERCA PRESIDI DI DIAGNOSI E CURA: il portale [www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it)

La **Rete nazionale malattie rare**, istituita nel 2001, è costituita dai presidi di diagnosi e cura individuati dalle Regioni, attraverso atti normativi, come strutture dedicate alla formulazione della diagnosi, all'erogazione delle prestazioni finalizzate al trattamento, alla prevenzione e alla sorveglianza delle malattie rare. Il **sito** è organizzato come un database integrato che restituisce tutte le informazioni disponibili sulla voce di ricerca. Per ciascuna patologia con codice di esenzione, sono offerte le informazioni su: centri di diagnosi e cura, codici di esenzione dal ticket, associazioni di volontariato e di pazienti con malattie rare, domande e risposte più frequenti, notizie. **Tre i motori disponibili**: malattie rare, centri di diagnosi e cura e associazioni di pazienti, più una banca dati di ricerca per le malattie croniche. Il sito vuole essere uno strumento aperto alla collaborazione, in particolare con le associazioni dei pazienti e con le Regioni, per implementare e migliorare via via le informazioni offerte: dai centri di cura ai punti di informazione regionali, e più in generale ai percorsi possibili.

A.Li.Sa. Regione Liguria e **SRMR** collaborano costantemente con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS per il sistematico aggiornamento dei dati del portale e del Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) istituito presso l'ISS.



[https://www.malattierare.gov.it/centri\\_cura/ricerca](https://www.malattierare.gov.it/centri_cura/ricerca)

Ricerca centri di diagnosi e cura

|                           |   |
|---------------------------|---|
| Malattia rara             | ricerca per nome, sinonimo o codice esenzione |
| Centro di diagnosi e cura | ricerca per nome del centro                   |
| Regione                   |   |
| Provincia                 |   |
| Città                     |   |

Cerca

Rif. Ministero della Salute - Istituto Superiore di Sanità, <https://www.malattierare.gov.it>

## RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN (European Research Network) <https://www.eurordis.org>



### La cooperazione tra i sistemi sanitari europei.

Nel marzo 2011 è stata adottata la Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera che ha istituito un quadro giuridico per assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione europea. La direttiva chiarisce le regole di accesso all'assistenza sanitaria in un paese dell'UE diverso dal paese di origine del paziente e specifica le regole per il rimborso. Uno degli obiettivi principali della direttiva è quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), vale a dire reti di centri di expertise e prestatori di cure sanitarie organizzate a livello transfrontaliero. L'articolo 12 della Direttiva identifica nelle malattie rare il settore strategico da cui cominciare, infatti le reti costituiscono un ottimo modello per superare alcuni dei problemi specifici delle malattie rare: la scarsità dei pazienti, di risorse dedicate e la frammentazione delle competenze. Tali Reti devono soddisfare criteri e condizioni puntualmente specificati nella Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE).

### Gli obiettivi delle Reti di riferimento europee per le malattie rare

Obiettivo delle Reti di riferimento europee per le malattie rare è facilitare la condivisione di conoscenze, esperienze, ricerca medica, didattica, formazione e risorse, mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi e di eHealth che consentono la mobilità transfrontaliera delle competenze e conoscenze, piuttosto che quella dei pazienti costretti a spostarsi per accedere alle cure non disponibili nel proprio paese. Le ERN, quindi, hanno lo scopo di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa e nel contempo, superando i problemi specifici riguardanti ciascuna malattia, potranno contribuire a realizzare le economie di scala e l'uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'Unione Europea. Ciascun Stato membro deve però lavorare a livello nazionale per garantire che le Reti siano ben collegate ai sistemi sanitari nazionali, che nel caso dell'Italia significa che ci sia un collegamento concreto con la Rete Nazionale Malattie Rare istituita dal DM 279 del 2001.

### Le 24 reti approvate

Sono 24 le Reti approvate, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, che hanno avviato i lavori nel 2016. Dal 1 gennaio 2022 le 24 ERN contano circa 1500 unità negli Stati membri dell'Unione Europea e in Norvegia. L' All. 1 della Delibera A.Li.Sa. n. 393 del 21.12.2022 avente ad oggetto: *“Elenco Regionale dei Centri di diagnosi e cura per le Malattie Rare (Presidi accreditati e unità operative) e dei Centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee “European Reference Network for rare diseases (ERN), aggiornamento 2022”* evidenzia le UO Liguri collegate alle Reti ERN.

| Presidio                              | Rete di Riferimento Europea   | Acronimo            | Sito Internet  |
|---------------------------------------|---|---------------------|--|
| Ircs Ospedale Policlinico San Martino | Malattie endocrine rare   | <b>ENDO-ERN</b>     | <a href="#">Endo-ERN   European Reference Network on Rare Endocrine Conditions</a>   |
|                                       | Tumori rari dell'adulto (tumori solidi)                                 | <b>EURACAN</b>      | <a href="#">ERN EURACAN covers all rare adult solid tumour cancers</a>   |
|                                       | Malattie neuromuscolari rare  | <b>EURO-NMD</b>     | <a href="#">European Reference Network – EURO-NMD – European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ern-euro-nmd.eu)</a>                      |
|                                       | Malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico               | <b>ReCONNET-</b>    | <a href="#">Home new - ERN ReCONNET   European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ern-net.eu)</a> |
|                                       | Malattie oculistiche  | <b>ERN Eye</b>      | <a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>   |
|                                       |   |                     | -  |
| Ircs Istituto Giannina Gaslini        | Malattie ossee rare   | <b>BOND</b>         | <a href="#">ERN BOND – European Reference Network on Rare Bone Diseases</a>  |
|                                       | Malattie renali rare  | <b>ERKNET</b>       | <a href="https://www.erknet.org/">https://www.erknet.org/</a>  |
|                                       | Malattie neuromuscolari rare  | <b>EURO-NMD</b>     | <a href="#">European Reference Network – EURO-NMD – European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ern-euro-nmd.eu)</a>                      |
|                                       | Malattie ematologiche rare  | <b>EuroBloodNet</b> | <a href="#">Home   EuroBloodNet</a>  |
|                                       | Malattie metaboliche ereditarie rare                                    | <b>MetabERN</b>     | <a href="#">MetabERN: European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (ern-net.eu)</a>   |
|                                       | Tumori pediatrici (Oncoematologia)                                      | <b>PaedCan-ERN</b>  | <a href="#">Home - ERN PaedCan (ern-net.eu)</a>  |
|                                       | Immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare | <b>RITA</b>         | <a href="#">ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune and Paediatric Rheumatic diseases</a>            |
|                                       |   |                     |  |
| Ente Ospedaliero Ospedale Galliera    | Malattie ematologiche rare  | <b>EuroBloodNet</b> | <a href="#">Home   EuroBloodNet</a>  |