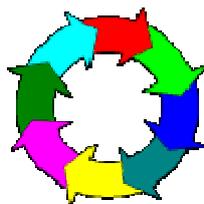


**Roberto Lala   Maria Andreo   Giorgia Fenocchio**



[www.malattie-rare.org](http://www.malattie-rare.org)

## **Le malattie rare in Piemonte: una piccola guida**

Introduzione

Perché una guida ?

### **Prima parte: le malattie rare**

Che cosa sono le malattie rare ?

Perché occuparsi di malattie rare ?

Malattie rare e leggi nazionali: il DL 279/2001

Centro Nazionale per le Malattie Rare

Malattie rare e leggi regionali: l'esperienza del Piemonte

Società per lo Studio delle Malattie Rare

Federazione Malattie Rare Infantili

Un punto d'incontro per malattie rare

Malattie rare e internet

### **Seconda parte: i percorsi assistenziali**

#### **A Dalla parte degli operatori**

Definire i percorsi

La valorizzazione dei percorsi

L'offerta assistenziale

Il consulente di percorso

Il mediatore di percorso

#### **B Dalla parte dei malati**

Essere responsabili: il consenso informato

Vivere i percorsi: qualche storia

Lavorare insieme

Indirizzi utili

Bibliografia

Glossario

Motori di ricerca

Ringraziamenti

#### **Allegati**

1 DL 279 del 18 maggio 2001, Istituzione Rete Nazionale Malattie Rare

2 Circolare 13 dicembre 2001 n 13 del Ministero della Salute, esplicativa del DL 279/2001

3 DGR. N. 22-11870 DEL 2-3-2004, Istituzione Rete Regionale Malattie Rare

4 Circolare Assessorato Sanità Regione Piemonte 18796/29 del 5/12/2001, esplicativa del DGR. N. 22-11870

5 Associazioni di volontariato in Piemonte

## Introduzione

Il problema delle malattie rare è proprio nella loro...rarietà. E' impensabile che un medico anche molto competente e studioso conosca le oltre 5000 diverse patologie che colpiscono in Italia poche decine di pazienti ciascuna. Questo causa difficoltà diagnostiche, prima, e successivamente difficoltà di gestione. Il medico di base, il pediatra di famiglia, molto probabilmente alla prima visita di un nuovo assistito con malattia rara si trovano spiazzati; di fronte ad una patologia che non conoscono o conoscono in modo molto superficiale sentono la necessità di documentarsi, ma come? dove? Sui testi di medicina si trovano poche righe spesso non aggiornate (quando si trovano). Su Internet al contrario si trova troppo e non si riesce a discriminare quello che serve dal superfluo, le nozioni accertate ed accettate dalle ipotesi tutte da verificare. E, secondo problema, a chi indirizzo questo paziente? A quali strutture? A quali specialisti? Questo paziente ha diritto ad esenzioni dai ticket, ad assegni di accompagnamento? Io, medico, dove posso trovare senza perdermi quelle informazioni che mi permettono di fare correttamente il mio lavoro?

Negli ultimi anni è aumentato l'interesse delle Istituzioni e dell'opinione pubblica per le malattie rare anche in seguito agli atti legislativi del Parlamento Europeo, del Parlamento Italiano e delle Assemblee Regionali. Comincia ad emergere la cultura delle malattie rare come problema socio-assistenziale complessivo.

Le energie e le risorse che da sempre vengono spese per la diagnosi ed il trattamento di queste patologie tendono ad essere convogliate verso obiettivi comuni con il fine di razionalizzare l'assistenza e fornire risorse per le patologie cosiddette "orfane", delle quali si occupano pochi o nessuno. Anche a livello piemontese ed in particolare nell'ambito pediatrico si stanno innescando questi meccanismi.

Questa piccola guida è il risultato di un lavoro condotto nei cinque anni trascorsi dalla Federazione Malattie Rare Infantili e dalla Società per lo Studio delle Malattie Rare che contano tra i loro associati pazienti con le loro famiglie e medici. La guida è curata da un gruppo di lavoro dell'Endocrinologia Pediatrica dell'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino che si avvale di collaborazioni estese in ambito regionale ed in particolare con il Centro di Documentazione per le Malattie Rare dell'ASL 4 di Torino, che svolge funzioni di coordinamento della nascente Rete Regionale Piemontese per l'Assessorato Sanità .

Mi auguro che possa costituire uno strumento utile per quanti: medici, pazienti o cittadini vogliano approfondire l'argomento o debbano fronteggiare situazioni che richiedono la disponibilità di informazioni e l'attivazione di contatti.

Chiudo con una nota di ottimismo: una diagnosi precoce ed una corretta assistenza possono cambiare la vita di questi bambini. Questo manuale è edito da una piccola casa editrice il cui amministratore delegato, che la ha creata e fatta crescere, era da bambina un nostro "malato raro".

**Prof . Alberto Musso**

**Presidente della Federazione Malattie Rare Infantili**

## Perche' una guida?

Le malattie rare costituiscono un insieme articolato e complesso. Conoscerle ed orientarsi nei percorsi assistenziali non è sempre facile.

Abbiamo concepito questa piccola guida come una raccolta di informazioni , un nucleo iniziale, da arricchire con il tempo.

Ad essa potranno contribuire tutti coloro, che, dovendosi confrontare con una malattia rara, vorranno portare la loro esperienza personale e professionale.

Siamo partiti dalla realtà piemontese per far conoscere la nascente Rete Regionale per le Malattie Rare, ma ci riferiamo ad un più ampio gruppo di utilizzatori, illustrando la normativa nazionale ed internazionale ed i temi di interesse generale nel campo delle malattie rare.

La guida è rivolta principalmente ai pazienti, alle famiglie ed ai medici curanti. Abbiamo cercato di utilizzare un linguaggio comprensibile anche ai non addetti; le storie personali e familiari sono raccontate con il consenso degli interessati e la cautela di non renderli riconoscibili.

Questa piccola guida è frutto di collaborazioni che solo in parte sono presentate nella pagina finale dei ringraziamenti. Il nostro scopo è di facilitare lo scambio di informazioni per rinforzare ed estendere la rete assistenziale delle malattie rare.

Gli autori

**Prima parte**

**Le malattie rare**

## Che cosa sono le malattie rare?

### **Definizione**

**Malattia:** stato patologico per alterazione della funzione di un organo o di tutto l'organismo (Zingarelli 2005); qualsiasi alterazione morfologica o funzionale di un organismo animale o di una delle sue parti dovuta a cause interne o esterne o, anche, ai meccanismi di difesa dell'organismo stesso (De Mauro 2000)

**Raro:** poco comune o poco frequente (Zingarelli 2005); Difficile a trovarsi, che si verifica con scarsa frequenza (De Mauro 2000)

**Malattia rara (MR):**

Per l'Unione Europea: prevalenza (numero di malati) non superiore a 5 per 10.000 abitanti (Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003)

Negli Stati Uniti: soglia di 200.000 casi sulla popolazione totale equivalente ad una prevalenza di poco inferiore a 7,5 per 10.000

In Giappone: prevalenza non superiore a 4 per 10.000 abitanti

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) si tratta di circa 6000 malattie. E' un gruppo di malattie ampio ed eterogeneo che riguarda tutti gli organi ed apparati dell'uomo e riconosce le più svariate cause eziopatogenetiche

La definizione di malattia rara è arbitraria (differente nei vari Paesi che hanno emanato leggi sulle MR) e può variare nel tempo con il variare delle stime di prevalenza. E' basata su caratteristiche epidemiologiche di numerosità (prevalenza e soglia) e di popolazione e territorio.

Alcune malattie (genetiche ed infettive) colpiscono specifiche popolazioni e sono rare solo in particolari aree geografiche.

## Perché occuparsi di malattie rare?

Anche se le MR costituiscono un gruppo mal definito che può modificarsi nel tempo e nello spazio sia per quanto riguarda le malattie in esso contenute sia per quanto riguarda il contenitore (valore soglia nella popolazione), esse riscuotono grande interesse per le caratteristiche assistenziali comuni ed unificanti, che si possono così riassumere:

**1 le difficoltà diagnostiche**

**2 la scarsità di opzioni terapeutiche**

**3 la scarsità di percorsi assistenziali strutturati**

**4 l'andamento spesso cronico ed invalidante**

**5 l'impatto emotivo dovuto alla solitudine di fronte alla malattia**

La costituzione del gruppo di MR consente di programmare e realizzare interventi di sanità pubblica indirizzati ad esse nel loro insieme per realizzare un rapporto costi/benefici superiore a quello ottenuto nel trattamento delle singole malattie.

La malattia rara si propone quindi principalmente a fini assistenziali, comprendendo in essi non solo diagnosi e trattamento ma anche prevenzione, riabilitazione e sostegno socio-economico.

### **Difficoltà diagnostiche**

La Commissione USA istituita nel 1985 ha documentato che per un terzo dei cittadini affetti da MR sono stati necessari da 1 a 5 anni per ottenere la diagnosi corretta e che per il 15% di essi la diagnosi è stata posta dopo 6 anni. I dati europei confermano questa difficoltà di riconoscere gli eventi rari da parte degli operatori sanitari. In particolare i percorsi diagnostico-assistenziali sono complicati dalla rarità dei presidi

sanitari di riferimento e dalla loro disomogenea distribuzione sul territorio. La maggior parte delle MR richiedono prestazioni multidisciplinari e multispecialistiche intendendo con ciò una rete di attività integrate e dedicate alla specifica patologia. La scarsa numerosità dei malati crea inoltre difficoltà nella ricerca e nella realizzazione di sperimentazioni cliniche.

### **Scarsità di opzioni terapeutiche**

Molti farmaci per la terapia delle malattie rare non sono disponibili sul mercato o sono difficilmente reperibili poiché le case farmaceutiche non investono nella produzione e commercializzazione di questi medicinali, i quali, essendo di uso molto limitato, non sono remunerativi dal punto di vista economico. La mancanza di un ritorno economico rappresenta inoltre un ostacolo allo sviluppo di ricerche nel campo delle malattie rare in generale ed in particolare alla sperimentazione di nuovi farmaci. E' questa condizione a rendere effettivamente "orfani" tali farmaci.

Si possono definire orfani i farmaci appartenenti alle seguenti categorie :

Farmaco, agente biologico o presidio medico chirurgico indicato per la cura di malattie rare con una incidenza molto bassa.

Farmaco, agente biologico o presidio medico chirurgico i cui costi di sviluppo e distribuzione non possono essere facilmente recuperati con le vendite.

Farmaco, agente biologico o presidio medico chirurgico di cui non esiste un equivalente per dosaggio e qualità in commercio e di cui c'è una assoluta necessità per la cura di una particolare malattia.

I criteri da seguire per la concessione della qualifica giuridica di medicinale orfano ed i relativi interventi normativi ed economici sono differenti in quanto riflettono le differenti realtà politiche e sociali degli Stati che li hanno messi in atto.

Alcuni paesi come gli USA, il Giappone e la Francia, riconoscendo il dovere morale e sociale di soddisfare tutte le esigenze terapeutiche, hanno recentemente introdotto la qualifica giuridica di medicinale orfano e sono state istituite misure legislative ed economiche per incentivare la ricerca di questi farmaci.

Per fronteggiare questo problema, sono state poste in atto varie normative: negli USA l'Orphan Drug Act (1983), in Giappone l'Orphan Drug Legislation (1993), a Singapore l'Orphan Legislation (1997) e in Australia l'Orphan Legislation (1998).

Il Parlamento Europeo ed il Consiglio dell'Unione hanno regolamentato i farmaci orfani con la disposizione CE n. 141 del 2000, successivamente stabilendo le disposizioni per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano con il regolamento CE n. 847/2000. Sulla base di questo regolamento è stato istituito il Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) che è preposto alla designazione dei farmaci orfani.

L'interesse è quello di concentrare, non solo a livello europeo ma mondiale, l'attenzione sulle MR e sui farmaci orfani per permettere ai pazienti affetti da MR di usufruire dei benefici derivanti dalle nuove terapie; la strada intrapresa è appena all'inizio ma la possibilità di ottenere incentivi in questo campo ha permesso di avviare nuove sperimentazioni nel campo dei farmaci orfani.

### **Farmaci orfani e legislazione italiana**

In Italia, in attesa di una normativa che affronti in maniera globale la definizione giuridica e soprattutto le modalità di dispensazione dei farmaci orfani, si deve fare riferimento a due impianti legislativi :

Legge n. 648/1996 seguita dal Provvedimento del 20 Luglio 2000

in cui si istituisce un elenco di medicinali erogabili, qualora non esista una valida alternativa terapeutica, a totale carico del Servizio sanitario nazionale. In tale elenco, predisposto e periodicamente aggiornato dalla Commissione Unica del Farmaco,

possono essere inseriti, previo parere favorevole formulato dalla Commissione stessa :

i medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati ma non sul territorio nazionale.

i medicinali non ancora autorizzati ma sottoposti a sperimentazione clinica di cui siano “già disponibili risultati di studi clinici di fase seconda”.

i medicinali da impiegare per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata.

In particolare, i medicinali possono essere inseriti, oltre che su iniziativa della Commissione, su proposta di a) associazioni di malati b) società scientifiche c) organismi sanitari pubblici o privati.

I medicinali inseriti in elenco possono essere prescritti da strutture specializzate ospedaliere od universitarie o di istituti di ricovero e cura a carattere scientifico.

La dispensazione di questi medicinali, erogabili a carico del Sistema sanitario nazionale, può essere effettuata dal servizio farmaceutico delle strutture prescrittrici oppure dal servizio farmaceutico della azienda sanitaria locale di residenza dei pazienti. In ogni caso, la spesa è a carico dell'azienda sanitaria locale di residenza.

Attualmente in questo elenco sono stati inseriti una ventina di medicinali “orfani”.

Decreto 11 febbraio 1997 (GU del 27.03.97) seguito da art. 27 f) della legge

\*526/1999 in cui si regolamenta l' importazione di specialità medicinali registrate all'estero.

Nel preambolo a tale decreto il Ministro della Sanità inserisce il parere del Consiglio Superiore di Sanità il quale testualmente “ *ha fatto voti affinché venga adeguatamente regolamentato anche l'uso terapeutico di medicinali non ancora approvati ma già sottoposti ad avanzata sperimentazione clinica sul territorio italiano o in Paesi esteri*”, prendendo così atto della enorme problematica dei farmaci e delle malattie orfane.

Tale decreto, pur introducendo questi fattori di novità, si rivela estremamente lacunoso. Il prescrittore del farmaco estero è genericamente definito come il “medico curante”, il quale è tenuto a inviare al Ministero della Sanità una dettagliata documentazione per ottenere l'autorizzazione all'importazione, ma non viene specificato chi ha l'onere della dispensazione e della spesa per i farmaci esteri ad uso cronico e domiciliare.

Nella attuale farmacopea italiana, i farmaci per la terapia delle malattie rare possono avere le più svariate collocazioni :

**elenco previsto dalla legge 648/1996**

**fascia C, quindi a totale carico del paziente**

**fascia H, quindi con difficoltà di dispensazione**

**note della CUF (attualmente AIFA)**

**nessuna collocazione**

### **Proposte operative**

Ai fini di una semplificazione interpretativa ed organizzativa su scala regionale, si dovrebbero individuare per la terapia delle malattie rare :

medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati ma non ancora sul territorio nazionale.

medicinali non ancora autorizzati ma sottoposti a sperimentazione clinica.

medicinali da impiegare per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata.

preparati galenici con caratteristiche di salvavita per determinate patologie.

medicinali particolarmente costosi e inseriti in fascia H.

medicinali inseriti nelle note della CUF (AIFA).

Dopo avere individuato i farmaci che vengono utilizzati nella terapia delle malattie rare in Piemonte, sarebbe necessario :

unificare in un solo elenco regionale i farmaci orfani.

sancire la loro totale erogabilità da parte del SSN-Regione Piemonte.

aggiornare periodicamente questo elenco in funzione delle nuove esigenze terapeutiche.

individuare i centri specialistici per la prescrizione dei farmaci orfani in elenco.

individuare in ogni ASL un servizio farmaceutico per la dispensazione dei farmaci orfani in elenco.

individuare quei farmaci orfani caratterizzati da un costo particolarmente elevato da finanziare eventualmente a budget.

### **Scarsità di percorsi assistenziali**

La diffusione disomogenea sul territorio di conoscenze e competenze in tema di MR unitamente a ragioni storiche, sociali e culturali hanno determinato disuguaglianze anche marcate nello sviluppo ed nell'applicazione dei percorsi assistenziali delle malattie rare. Accanto a patologie per le quali il legislatore ha provveduto alla creazione di Registri nazionali , come l'ipotiroidismo congenito, o di Centri regionali come la fibrosi cistica, od altre che, pur non essendo oggetto di normativa specifica, hanno suscitato particolare attenzione come la talassemia, la maggior parte delle MR sono orfane anche di percorsi assistenziali riconosciuti e condivisi con rilevanti disparità di trattamento dei pazienti.

### **Andamento cronico e invalidante**

L'andamento cronico e invalidante delle MR richiede spesso l'interessamento di una serie di operatori socio-sanitari. Le numerose MR che esordiscono in età infantile richiedono un coordinamento, nelle età successive e spesso per tutta la vita, tra gli interventi di prevenzione, diagnosi, trattamento, assistenza psicologica, riabilitativa e sociale. E' fondamentale sviluppare in questo ambito strumenti adeguati di organizzazione e comunicazione.

### **Impatto emotivo e solitudine di fronte alla malattia**

I pazienti e le loro famiglie vivono un'esperienza di solitudine doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità, che la porta ad essere poco conosciuta e poco riconosciuta.

Quasi inconsapevolmente la famiglia e il paziente vivono la malattia come una colpa: il corpo è il luogo della conoscenza, un contenitore della storia familiare in quanto contenitore di materiale genetico; se la malattia non è vissuta come qualcosa che qualcuno ha ma come qualcosa che qualcuno è, quel corpo diventa erroneamente "*sbagliato*" e la famiglia erroneamente colpevole.

È per queste ragioni che un'adeguata informazione, non solo rivolta ai diretti interessati ma anche a chi li circonda, è un ottimo strumento perché la malattia rara non sia vissuta come patologia dell' "altro", quindi del "diverso" e chi ne è affetto non la viva come una *condanna*.

## Malattie rare e leggi nazionali: il DL 279/2001

IL Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279/2001, pubblicato sul Supplemento ordinario della Gazzetta Ufficiale n 160 del 12 luglio 2001: "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale Malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo " deriva dall'integrazione dei contenuti del Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000 e del Decreto Legislativo n.124/1998.

Il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000, individuava, nell'ambito dell'Obiettivo V "Portare la sanità in Europa ", l'avvio della sorveglianza delle patologie rare tra le azioni da compiere con i seguenti obiettivi:

- ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva;
- facilitare l'accesso ai programmi terapeutici presso centri specialistici;
- avviare l'attività di prevenzione;
- sostenere la ricerca scientifica nello sviluppo di nuove terapie.

Il regolamento deriva dal DL.vo n.124/1998, che ha imposto la revisione della disciplina delle esenzioni dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie, in relazione alla condizione economica del nucleo familiare, e in relazione a particolari condizioni di malattia: malattie croniche e invalidanti e malattie rare da individuarsi con 2 distinti regolamenti del Ministro della Sanità.

Sono stati di conseguenza emanati due DL uno sulle malattie croniche (329/1999) ed uno sulle malattie rare. Tale regolamento individua le malattie rare che danno diritto alla esenzione, definisce le modalità d'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie, prevede l'istituzione di una rete assistenziale dedicata, istituisce il Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Le malattie rare ed i gruppi di malattie rare sono state individuate:

-secondo i criteri definiti dall'articolo 5 del DL.vo 29 aprile 1998 n.124 (gravità clinica, il grado di invalidità ad esse associato, l'onerosità della quota di partecipazione al costo del trattamento e la prevalenza inferiore a 5 ogni 10000 abitanti);

Sono state individuate 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare ma sono previsti aggiornamenti successivi; si è utilizzato il sistema di classificazione internazionale ICD 9-CM

La classificazione ICD-CM è finalizzata a tradurre in codici numerici i termini medici in cui sono espressi le diagnosi di malattia, gli altri problemi di salute e le procedure diagnostiche e terapeutiche.

I capitoli in cui si articola la classificazione riflettono i due assi principali:

il criterio eziologico

determina i cosiddetti capitoli "speciali"(malattie infettive, traumi);

il criterio anatomico determina i capitoli cosiddetti "locali", ovvero riferiti ad una specifica sede anatomica.

In generale, il criterio eziologico prevale su quello anatomico, per cui le condizioni morbose sono in via prioritaria classificate in uno dei capitoli speciali.

Le malattie rare sono state divise in 13 raggruppamenti ICDM-CM:

- 1)malattie infettive e parassitarie (ICD 001-139)
- 2)tumori (ICD 140-239)
- 3)malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione , del metabolismo e disturbi immunitari (ICD 240-279)
- 4)malattie del sangue e degli organi emopoietici (ICD 280-289)
- 6)malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (ICD 320-389)
- 7)malattie del sistema circolatorio (ICD 390-459)
- 9)malattie dell'apparato digerente (ICD 520-579)
- 10)malattie dell'apparato genito-urinario (ICD 580-629)
- 12)malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (ICD 680-709)
- 13)malattie del sistema osteoarticolare e del tessuto connettivo (ICD 710-739)
- 14)malformazioni congenite (ICD740-759)
- 15)alcune condizioni morbose di origine perinatale (ICD 760-779)
- 16)sintomi, segni e stati morbosi mal definiti (ICD 780-799)

L'elenco delle patologie è stato strutturato in 4 colonne:

- nella prima a sinistra è riportato il codice di esenzione che è costituito da lettere e numeri; la prima lettera è R (rara), la seconda è riferita al raggruppamento ICD 9-CM (a per 1, b per 2, c per 3 ...), la terza lettera è presente solo nel caso di famiglia di patologie ed è la lettera G; seguono i numeri (3 nel caso di famiglia e 4 negli altri casi);
- nella seconda colonna è riportata la definizione di malattia e/o gruppo;
- nella terza colonna sono riportati alcuni esempi (non esaustivi) di malattie afferenti al gruppo;
- nella quarta sono riportati i sinonimi delle malattie (non esaustivi).

Pur non essendo un elenco completo delle malattie rare, l'uso attento delle famiglie di malattie permette di includere un numero di patologie decisamente superiore al numero di codici di esenzione.

L'esenzione riguarda tutte le prestazioni, incluse nei livelli di assistenza, appropriate ai fini del monitoraggio ed efficaci nella prevenzione degli ulteriori aggravamenti e quelle volte all'accertamento della malattia rara a condizione che vi sia un sospetto diagnostico formulato da uno specialista del Servizio Sanitario Nazionale. Sono esenti inoltre le indagini genetiche dei familiari dell'assistito, qualora si rendano necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, eseguite dai presidi della rete.

In ogni caso, l'accertamento deve essere effettuato presso presidi della Rete qualificati per la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie cui la stessa afferisce. In mancanza di centri di riferimento pubblici in Italia può essere effettuata in regime di esenzione presso Centri pubblici dell'Unione Europea.

La selezione delle prestazioni erogabili in regime di esenzione per ciascuna delle specifiche malattie è affidata al medico di fiducia, in collaborazione con il presidio competente della Rete, secondo protocolli clinici definiti e condivisi.

La prescrizione delle prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo deve riportare il codice della malattia rara per la quale è prevista l'esenzione, oppure del gruppo di malattie alla quale la malattia appartiene.

La rete nazionale disegnata dal decreto è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi e al trattamento delle malattie rare. Tra di essi è previsto che il Ministro della Sanità, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome, individui i Centri interregionali di riferimento, che a tutt'oggi non sono stati ancora individuati.

Il regolamento definisce i criteri per l'individuazione dei presidi della rete:

- la documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le singole malattie rare;
- l'idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

Anche le funzioni dei presidi sono delineate nel regolamento e consistono in attività di assistenza sanitaria secondo protocolli clinici concordati ed in attività di collaborazione con i medici di famiglia e i servizi territoriali.

Le Regioni hanno condiviso l'opportunità di una gestione integrata dei diversi aspetti che interessano le malattie rare mediante l'Accordo Stato Regioni siglato l'11 luglio 2002.

In particolare, in tale accordo, le Regioni convengono sulla necessità di garantire il coordinamento e l'operatività in rete dei presidi individuati dalle regioni per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare; convengono sulla necessità di sviluppare, in collegamento con le sedi istituzionali scientifiche nazionali e internazionali, percorsi diagnostici e terapeutici condivisi, convengono sulla necessità di dare attuazione alla sorveglianza epidemiologica delle malattie rare e di assicurare la diffusione delle informazioni relative alle caratteristiche e alla dislocazione dei presidi individuati dalle Regioni, convengono sulla necessità di assicurare la collaborazione con le associazioni dei malati.

A questo scopo, l'accordo prevede "l'istituzione di un gruppo tecnico interregionale permanente, cui partecipano il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità, che assicura il monitoraggio delle attività assistenziali, al fine di "ottimizzare il funzionamento delle reti regionali e salvaguardare il principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini".

Altro punto fondamentale previsto dal Regolamento è l'Attivazione del Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità.

Il registro ha lo scopo di centralizzare la sorveglianza delle malattie rare in modo da ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della loro diffusione e della loro distribuzione sul territorio.

Al momento, sull'organizzazione della Rete Nazionale delle Malattie Rare, risulta una grande diversità di interpretazione del regolamento e da qui scaturisce una grande diversità nella sua applicazione. Alcune Regioni (Regione Veneto e Regione Lombardia) hanno rapidamente avviato una ricognizione delle strutture che operano nel loro territorio nell'ambito delle malattie rare. Coinvolgendo le Aziende ASL in questa ricognizione, in tempi relativamente brevi hanno potuto rilevare quale tipo di assistenza viene effettivamente erogata nell'ambito territoriale di competenza e, a questo punto, hanno formalizzato con una Delibera di Giunta Regionale le competenze che le strutture già avevano. Questo modo di procedere parte dal presupposto che, anche nel nostro Paese, vi sia una ricchezza di conoscenze e di attività nell'ambito delle malattie rare che si scontra con la carenza di organizzazione e di comunicazione impedendo la collaborazione tra diverse figure di professionisti e tra le diverse strutture.

Il significato della rete nazionale è la riorganizzazione e la razionalizzazione dell'esistente, senza creare nuove competenze. È in questa logica che il requisito fondamentale previsto dal Decreto Ministeriale n.279/2001 è la documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le singole malattie rare.

Altre Regioni, invece, hanno individuato una o anche più strutture nel loro territorio accentrando tutte le competenze per le malattie rare contemporaneamente (Regione Marche).

### **Centro Nazionale per le Malattie Rare**

Presso l'Istituto Superiore di Sanità a Roma ha sede il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

Gli obiettivi del Centro sono i seguenti:

- realizzazione del Registro Nazionale MR;
- attività di ricerca;
- standardizzazione e assicurazione di qualità dei test genetici;
- attività connesse con i farmaci orfani;
- formazione degli operatori sanitari, miglioramento dei rapporti fra le istituzioni, i cittadini e le associazioni dei pazienti e dei familiari;
- collegamento nazionale (Università, Istituti di ricerca, Ospedali, ecc.) e internazionale con altre strutture pubbliche che si occupano di MR (Network of Public Health Institutions on Rare Diseases - NEPHIRD e collaborazione con i Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta-USA, EMEA - Committee for Orphan Medicinal Products e Organizzazione Mondiale della Sanità.

L'istituzione presso l'ISS del Registro Nazionale MR ha lo scopo di ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia e relativa distribuzione sul territorio) utili a definire le dimensioni del problema.

**Il Registro è uno strumento per definire la prevalenza/incidenza delle MR, identificare i possibili fattori di rischio, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici. Fornirà, inoltre, elementi utili all'identificazione delle priorità relative agli interventi di sanità pubblica volti al miglioramento della qualità dell'assistenza ai pazienti.**

**Il Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici si propone, su base volontaria dei laboratori partecipanti, di garantire la verifica dei controlli per assicurare la validità, l'accuratezza, la precisione, la riproducibilità dei test genetici già in uso sul territorio nazionale.**

**Attualmente in Italia vi è un certo divario qualitativo e quantitativo tra i laboratori che eseguono test genetici; tale divario potrebbe ulteriormente accentuarsi nel tempo creando profonde differenze sul territorio nazionale rispetto alla disponibilità di test sicuri ed efficaci.**

**Il Progetto si articola nelle seguenti attività:**

- assicurazione di qualità dei test genetici (citogenetica e genetica molecolare) eseguiti nei laboratori partecipanti;**
- elaborazione di raccomandazioni per un programma permanente di assicurazione di qualità dei test genetici che dovrà estendersi alla formazione del personale, alle strutture dei laboratori e ai loro programmi interni ed esterni di controllo di qualità;**
- diffusione di un'informazione tecnica adeguata, disponibilità di standard idonei e armonizzazione dei metodi utilizzati nei laboratori diffusi sul territorio nazionale.**

**Il Progetto è cominciato a livello operativo all'inizio del 2001; coinvolge 80 laboratori pubblici distribuiti su tutto il territorio nazionale ed è attualmente incentrato sul controllo esterno di qualità dei seguenti test genetici: test di genetica molecolare per la diagnosi di fibrosi cistica, di sindrome X-fragile, di beta-talassemia e di poliposi adenomatosa familiare e per il controllo esterno di qualità in citogenetica nella diagnosi prenatale, postnatale e oncologica.**

**Farmaci orfani**

**In Italia, il CNMR, nell'obiettivo di voler migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da MR, si propone di diffondere le informazioni riguardanti le patologie rare e i farmaci orfani, tramite il proprio sito web.**

**Tra le attività del CNMR, svolte in questo ambito, si evidenziano in modo particolare quelle relative all'inventario dei farmaci orfani e censimento dei trial clinici esistenti sul territorio nazionale.**

**Il CNMR è impegnato in attività di formazione degli operatori sanitari attraverso la realizzazione di corsi, convegni, congressi e workshop.**

**L'impegno tende a raggiungere il duplice scopo di sensibilizzare gli operatori sanitari alle problematiche proprie delle MR e di promuovere il confronto su specifiche patologie allo scopo di diffondere i progressi in ambito medico.**

**Infine, il Centro svolge attività di studio e documentazione finalizzata a rispondere ai quesiti dei cittadini.**

**L'impegno a fornire un'informazione chiara ed esaustiva è reso complesso dalla difficile reperibilità delle informazioni stesse. Nel sito web del CNMR è presente uno spazio specifico dove è possibile consultare un elenco delle Associazioni dei pazienti e dei familiari con relativo indirizzo, recapito telefonico e indirizzo di posta elettronica, suddiviso per regione.**

**Il Progetto NEPHIRD, coordinato dall'ISS è finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito delle azioni di sanità pubblica intraprese a favore delle MR.**

**NEPHIRD rappresenta un network a cui collaborano 15 Paesi europei, il cui scopo principale è di realizzare modelli per la raccolta di dati epidemiologici sulle MR, mediante il confronto di esperienze e iniziative tra le istituzioni di sanità pubblica dei Paesi partecipanti.**

**Come prima fase, è in corso uno studio conoscitivo sulle iniziative di sanità pubblica intraprese nei Paesi partecipanti; il risultato finale sarà l'elaborazione di raccomandazioni e/o linee guida a livello europeo.**

## Malattie Rare e leggi regionali: l'esperienza del Piemonte

### *Regione Piemonte: la Rete Regionale per le Malattie Rare*

*A cura di Maria Maspoli\* e Dario Roccatello°*

*\* Direzione Programmazione Sanitaria, Settore Emergenza Sanitaria, Assessorato Sanità, Regione Piemonte*

*° CMID, Centro di Documentazione su Malattie Rare ASL 4-Torino*

La definizione di malattia rara accolta dal legislatore nazionale risente del e indicazioni del Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003 (che definisce rare le malattie con prevalenza <5 per 10000 ab.) e dei criteri definiti dal decreto legislativo 124 /1998 relativo al riordino della disciplina sulle esenzioni, che considerano la gravità clinica, il grado di invalidità associato, l'onerosità della quota di partecipazione al costo del trattamento.

Il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 Aprile 1998, n. 124":

- disciplina le modalità di esenzione delle malattie rare dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza, finalizzate alla diagnosi, al trattamento, al monitoraggio ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti, ivi compresi i trattamenti farmaceutici;
- individua ed elenca le malattie ed i gruppi di malattie rare per i quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie;
- prevede l'istituzione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da presidi appositamente individuati dalle Regioni;
- istituisce un registro nazionale delle malattie rare presso l' Istituto Superiore di Sanità, funzionalmente collegato con i diversi Registri territoriali.

In sostanza con il 279 vengono delineati

- diritto all'esenzione;
- intervento assistenziale mirato e dedicato;
- creazione di un registro ( quale osservatorio epidemiologico e di percorso).

### **Diritto all'esenzione.**

Relativamente al diritto all'esenzione la Regione Piemonte con la Circolare prot. 18796/29 del 5.12.2001 ha provveduto a dare disposizioni affinché le Aziende Sanitarie Regionali garantiscano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi, ivi comprese le indagini genetiche sui familiari dell'assistito, nonché delle altre prestazioni sanitarie di cui all'art.6 del D.M. 279. L'esenzione, cioè, riguarda tutte le prestazioni incluse nei livelli di assistenza appropriate ai fini del monitoraggio ed efficaci nella prevenzione degli ulteriori aggravamenti, nonché necessarie per l'accertamento a condizione che vi sia un sospetto diagnostico.

L'attestato di esenzione deve essere rilasciato dall'Asl di appartenenza del cittadino sulla base della certificazione rilasciata da specialisti di struttura pubblica (DGR -22-11870 del 2 marzo 2004) o dagli istituti ed enti di cui all'art. 4, comma 12, del decreto legislativo 502/92 o da istituzioni sanitarie pubbliche di paesi appartenenti all'Unione europea. Tutte le certificazioni devono riportare la diagnosi.

I soggetti riconosciuti esenti hanno diritto all'erogazione gratuita di tutti i farmaci necessari (compresi quelli in fascia C) attraverso la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici (cioè con erogazione diretta da parte delle Aziende Sanitarie Regionali).

## **Intervento assistenziale mirato e dedicato**

In coerenza con il Piano sanitario nazionale 1998-2000, che è stata una delle fonti normative ispiratrici del 279, l'idea di costituire una rete assistenziale dedicata sorgeva dalla necessità di facilitare le azioni di prevenzione, di attivare la sorveglianza, di migliorare gli interventi di diagnosi e terapia e di promuovere l'informazione ai cittadini e la formazione degli operatori.

Il D.M. prevede che i presidi della rete siano individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza diagnostica o terapeutica specifica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari.

Alla luce di queste indicazioni normative, si è ritenuto di avviare un'indagine sistematica tra i presidi regionali al fine di individuare e documentare l'esperienza esistente in materia.

L'indagine si è avvalsa di due rilevazioni successive : la prima è relativa alle attività di ricovero in ambito regionale tanto in regime ordinario quanto in regime di day hospital, ed è riferita alle schede di dimissione ospedaliera che avessero una relazione con le singole patologie comprese nel D.M. 279/2001; la seconda è relativa alle prestazioni ambulatoriali svolte a favore di pazienti affetti da malattia rara.

Ai presidi regionali è stato richiesto un coinvolgimento attivo, anche attraverso l'individuazione di un referente per le malattie rare, per l'analisi e la discussione dei dati emersi in seguito all'indagine.

Nell'età evolutiva la netta maggioranza dei casi (83%) diagnosticati nel quinquennio 1998-2002 (10431) è risultata a carico dell'ASO OIRM-Sant'Anna di Torino specializzato nelle malattie infantili. Questa percentuale si riduceva in ambito assistenziale (72%) con presa in carico di circa un terzo dei pazienti.

Diversa è la distribuzione dei casi diagnosticati in Regione nello stesso quinquennio nell'età adulta (n° 8113). Accanto ad una concentrazione di diagnosi presso l'ASO Molinette (37%), è emersa una più estesa distribuzione di casistica nel territorio regionale con prevalenza nelle ASO (con percentuali variabili dal 5 al 14%) e IRCCS, ma con una notevole incidenza anche in piccoli presidi ospedalieri con consolidata esperienza di attività assistenziali regolate da percorsi diagnostico-terapeutici definiti, come l'Ospedale Evangelico Valdese di Torino (6,5%) e, ove esistono strutture dedicate, anche in Aziende Sanitarie Locali come l'ASL TO-4 (10%), dove ha sede il Centro di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare dell'Università di Torino.

L'organizzazione sanitaria regionale prevede, accanto a 7 aziende ospedaliere di rilievo nazionale, 22 aziende sanitarie cosiddette locali che, con due sole eccezioni (ASL 1 e 15), svolgono sia attività ospedaliera sia attività territoriale e di tutela. Esistono poi alcuni presidi assimilati alla rete pubblica ed inseriti a vario titolo nel percorso assistenziale.

Le aziende ASL possiedono numerose specialità mediche e chirurgiche. Concordemente l'indagine ha rilevato una diffusione della competenza diagnostica ed assistenziale per le malattie rare che trovano una collocazione in specialità mediche presenti in modo frequente sul territorio regionale, mentre le malattie rare a minor diffusione e a maggior complessità diagnostica ed assistenziale trovano preferibilmente una risposta all'interno dei due presidi ospedalieri già di riferimento nell'organizzazione sanitaria regionale per l'alta specialità e le patologie complesse.

Pertanto, anche per le malattie rare, emerge una risposta sanitaria diffusa laddove è presente una competenza specifica, mentre, in assenza di questa o in presenza di una particolare complessità diagnostica ed assistenziale, i riferimenti attivati sono in generale le Aziende Sanitarie Ospedaliere Regionali con una netta prevalenza delle ASO S. Giovanni Battista e O.I.R.M./S.Anna di Torino, rispettivamente per gli adulti e per l'età evolutiva.

Questa situazione appare anche compatibile con la natura dell'elenco fornito dal decreto 279/2001 che, di fatto, include malattie che presentano prevalenze molto

diverse fra loro. Inoltre rispecchia l'organizzazione sanitaria regionale che prevede una presa in carico del paziente nel punto a lui più vicino e successivamente un eventuale invio ad aziende ospedaliere di eccellenza per la diagnosi o l'eventuale avvio di un trattamento specifico, ma prevede altresì, in tutte le situazioni in cui è possibile, il rientro del paziente alla sua ASL.

L'indagine e le successive considerazioni relative ci hanno sollecitati ad interrogarci sulla necessità di coniugare il diritto dei pazienti a prestazioni sempre più appropriate con un'organizzazione dei servizi sanitari che sia comunque vicina ai cittadini, soprattutto a quelli per cui la necessità delle cure non è un fatto episodico.

Il cittadino sempre più sa distinguere tra prestazioni diffuse e che debbono rimanere tali (per es. la dialisi o la riabilitazione) e prestazioni altamente specialistiche (per es. i trapianti) che necessariamente vanno effettuate in pochi e selezionati posti.

Finora l'organizzazione sanitaria regionale ha seguito e preferito questo criterio e i pochi centri di riferimento per singole patologie, costituiti in anni passati senza tener conto dell'effettivo assetto organizzativo regionale, hanno avuto vita breve.

Pare allora che il 279 piuttosto che sollecitare un'organizzazione incompatibile con la realtà regionale, possa invece diventare uno strumento che consente di mettere ordine in questa complessa materia riconoscendo e valorizzando le competenze medico-scientifiche già presenti.

All'art.2 punto 4 il D.M. prevede che i presidi inclusi nella rete operino secondo protocolli clinici concordati con i centri interregionali di riferimento e collaborino con i servizi territoriali e con i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento. Ampio spazio inoltre è lasciato alla definizione di intervento assistenziale ricomprendendo al suo interno sia le prestazioni finalizzate alla diagnosi che quelle finalizzate al trattamento.

In questo senso ci è sembrato di poter interpretare il concetto di rete nel suo pieno significato: partecipano alla rete tutte quelle strutture che a vario titolo entrano nel percorso assistenziale del paziente e sono unite dalla condivisione di protocolli clinici definiti e condivisi e da una comune attività di sorveglianza.

Ogni punto della rete avrà funzioni che si definiscono all'interno di quel protocollo per quel paziente, in modo da rispettare oltre alla scelta del cittadino anche la educazione di quell'operatore sanitario.

Il problema si sposta allora da chi ha il diritto ad entrare nella rete a quali sono le regole per parteciparvi.

L'elemento fondamentale della rete è la condivisione di informazioni e di formazione, laddove diventa essenziale il riconoscimento di un punto di riferimento che abbia il compito di interfacciarsi con i punti della rete per raccogliere le schede di diagnosi e percorso, facilitare la disponibilità di informazioni, connetterle con altre realtà nazionali ed internazionali, proporre la formazione, fornire consulenza e supporto, per indirizzare verso altri centri malattie che non trovano risposta in Regione.

È pertanto necessario accentrare le funzioni specifiche di coordinamento della Rete relativamente a

- gestione del Registro regionale,
- coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli,
- promozione dell'informazione e della formazione,
- collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre Regioni.

Queste funzioni faranno capo alla Regione che si avvarrà dell'esperienza maturata da strutture già esistenti in grado di fornire i supporti necessari.

La rete sarà connotata dall'obbligo per tutti di segnalare la malattia rara attraverso la scheda dell'Istituto Superiore di sanità. Ogni punto della rete invierà la sua scheda al centro di coordinamento che provvederà ad inviarla all'istituto.

## **Conclusioni**

La scelta verso la quale ci si è indirizzati oltre a non stravolgere l'attuale assetto regionale permette di riconoscere e valorizzare le competenze medico-scientifiche presenti e di mettere ordine in questa materia.

Il vantaggio che ha il Piemonte è di poter contare su una organizzazione sanitaria costituita da presidi prevalentemente pubblici, presenti in modo capillare e capaci di lavorare insieme per la costruzione dei percorsi assistenziali.

La Regione sta investendo molto nelle reti di assistenza sanitaria: organizzazione che favoriscono uno scambio, un confronto ed una crescita culturale più rapida.

Abbiamo assunto l'ipotesi che la gestione centralizzata della stessa favorisca e stimoli maggiormente i suddetti obiettivi perché consente di pilotare e seguire in modo omogeneo la crescita, la gestione ed il consolidamento della modalità di lavoro proposta.

Conseguenza di un lavoro in rete è che chi vi partecipa è confrontabile e, pertanto, valutabile. Nell'ottica attuale degli accreditamenti e delle certificazioni ISO questo elemento è tutt'altro che di poco conto. Il lavoro in rete consente di uniformare l'attività, di rendere i percorsi diagnostico-terapeutici omogeneamente applicabili e condivisi, di sviluppare un linguaggio comune indispensabile per ottenere risultati confrontabili.

Di rete si parla ormai per ogni tipo di sistema informativo che preveda la partecipazione di più soggetti collegati. La realtà regionale già si avvale di altre reti tecnologiche (il 118, la rete Patrac) di reti logistico-organizzativo-procedurali (quella interna all'amministrazione regionale), di reti epidemiologico-assistenziali (rete oncologica, rete di Neuropsichiatria infantile), di reti epidemiologiche (Registro delle Malformazioni congenite) e di reti aziendali o regionali di raccolta dati quali la Certificazione assistenza al parto o i flussi sulle prestazioni ambulatoriali.

Allo scopo di favorire lo sviluppo della Rete delle Malattie Rare, sono stati avviati alcuni progetti:

- *progetto malattie rare escluse dal 279*. Si è costituito un gruppo di lavoro, formato da rappresentanti dei presidi ospedalieri che si è avvalso di operatori regionali di statura nazionale o internazionale, che ha preparato un documento che identifica un gruppo di malattie rare escluse dal 279 ritenute meritevoli di comparabili livelli di assistenza. Questo lavoro sarà discusso a breve presso il tavolo interregionale sulle malattie rare.
- *progetto programmi speciali art. 12 bis comma 6 d.lgs.229/99*: è stato presentato e ammesso al finanziamento un progetto che ha lo scopo di finanziare l'avvio della rete (creazione del registro, definizione dei protocolli, realizzazione di una rete informatica informativa). Questo progetto coordinato dal CMID, Centro Multidisciplinare di Ricerche Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare dell'Università di Torino, ha previsto la sinergia tra tutte le aziende sanitarie regionali, la Regione, l'istituto superiore di sanità e l'istituto Mario Negri. Obiettivi di questo programma sono:
  - o creazione di un registro attivo a carattere prospettico;
  - o sviluppo di protocolli diagnostico-terapeutici;
  - o definizione di protocolli per l'analisi di mutazioni e di percorsi diagnostici molecolari;
  - o rete informatica di gestione delle informazioni.
- *due progetti di ricerca sanitaria finalizzata della regione*, ancora coordinati dal CMID, Centro Multidisciplinare di Ricerche Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare dell'Università di Torino, che hanno l'obiettivo di supportare l'analisi epidemiologica dei dati.
- *progetto finanziato dalla Fondazione Paideia* coordinato dall'ASO O.I.R.M./S.Anna per la creazione di uno sportello informativo e per lo studio delle risorse necessarie per l'assistenza del malato raro pediatrico.

## Società per lo studio delle Malattie Rare

La Società persegue scopi esclusivamente scientifici e non ha fini di lucro. Favorisce e facilita, attraverso iniziative scientifiche, culturali e professionali, i contatti fra quanti sono interessati alle problematiche relative alle malattie rare, sia per quanto attiene alla ricerca biologica e clinica, sia per quanto attiene alla diagnosi e alla cura; Propone l'adozione agli organi competenti di provvedimenti legislativi e normativi a favore dei pazienti affetti da malattie rare;

Si occupa delle problematiche relative alla didattica ed all'accREDITAMENTO formativo;

Promuove l'aggiornamento scientifico del settore;

Stimola ogni forma di collaborazione interdisciplinare;

Favorisce la creazione di gruppi di studio per specifici settori di ricerca;

Favorisce l'organizzazione di Congressi locali, regionali, nazionali ed internazionali;

Pubblica gli Atti degli incontri scientifici organizzati, incentivare la redazione di articoli su riviste nazionali ed internazionali e l'edizione di giornali e riviste tecniche di settore;

Realizza software specializzati;

Propone iniziative riguardanti l'istituzione e lo sviluppo delle strutture regionali, nazionali ed internazionali;

Stabilisce e mantiene contatti scientifici con le altre Associazioni Scientifiche regionali, nazionali ed internazionali.

Attività dal 2002 al 2005

Società scientifica fondata l'8 Gennaio 2002

Presentazione del Censimento regionale dei pazienti affetti da malattie rare endocrinologiche e metaboliche, impostazione del registro regionale, Roma settembre 2002

Partecipazione al Convegno sulle Malattie Rare, Venezia settembre 2002

Organizzazione del Convegno La transizione della pediatria alla medicina dell'adulto: una sfida per i pazienti con malattia cronica, Torino gennaio 2003 nell'ambito del 6° Convegno Malattie Autoimmuni e Malattie Orfane

Organizzazione del Convegno Il Bambino con Malattia Cronica e Rara : comunicazione tra pediatra , specialista e famiglia. Torino 2004 nell'ambito del 7° Convegno Malattie Autoimmuni e Malattie Orfane

Promotore del Coordinamento Malattie Rare Pediatriche nell'ambito del progetto Paideia

Promotore del progetto : Rete regionale informatizzata per l'ottimizzazione della diagnosi, cura e analisi epidemiologica delle malattie rare.

Organizzazione del Corso: Applicazione dei percorsi assistenziali ospedalieri Torino 23/6/2004

Organizzazione dell'International Meeting on Gs-alpha protein related diseases:McCune-Albright sindrome, Pseudohypoparathyroidism , Torino 3-4 dicembre 2004

Organizzazione del Convegno I percorsi assistenziali: dalla diagnosi al trattamento Torino 2005 nell'ambito dell'8° Convegno Malattie Autoimmuni e Malattie Orfane

**Presidente: Roberto Lala**

**Vice-presidente: Alberto Musso**

**Segretario-Testoriere: Marco Spada**

**Consiglieri: Roberto Miniero, Dario Roccatello, Graziano Grugni, Gianluca Aimaretti**

## Federazione Malattie Rare Infantili

Nella difficile ricerca della diagnosi e del trattamento i malati e le loro famiglie sono costretti a frequenti spostamenti e si trovano di fronte problemi burocratici ed economici.

Per contribuire a risolvere questi problemi sono sorte associazioni di pazienti e familiari con l'apporto di medici volontari, ma i piccoli numeri ne rendevano modesta l'efficacia.

Con il progetto per le Malattie Rare Infantili un gruppo di queste Associazioni, che operano in Piemonte, unendo le risorse di ciascuna, si è proposto di facilitare il percorso diagnostico-terapeutico ai pazienti ed ai familiari di bambini affetti da malattie rare mediante:

- consulenze alle famiglie dei pazienti
- individuazione dei Centri e degli Specialisti in Piemonte
- collegamento con Enti ed Istituzioni nazionali ed internazionali che operano nell'ambito delle malattie rare

Una delle iniziative della Federazione Malattie Rare Infantili è il “ Coordinamento Malattie Rare Pediatriche ; il progetto prevede :

-la realizzazione del censimento delle malattie rare piemontesi che ha un significato di avvio e di supporto per l'attività regionale,

-la documentazione dei processi assistenziali ospedalieri mediante analisi gestionale ed economica: è un approccio innovativo alla valorizzazione e al riconoscimento dell'importanza sociale dell'assistenza ai malati con malattie rare . Questa analisi può costituire una documentazione valida ai fini della razionalizzazione delle risorse economiche da impiegare nella sanità pubblica piemontese.

-la realizzazione di un coordinamento tra i centri pediatrici regionali piemontesi come punto di riferimento per medici e famiglie .

### **ASSOCIAZIONI AFFERENTI ALLA FEDERAZIONE MALATTIE RARE**

<b>Organigramma</b> <b>Presidente: Alberto Musso</b> <b>Vice-Presidente: Roberto Lala</b> <b>Tesoriere: Walter Zaccagnini</b> <b>Segretaria: Maria Andreo</b>	<b>Consulenti scientifici</b> <b>Dr. Roberto Lala,</b> <b>Dr. Marco Spada</b> <b>Prof.ssa Margherita Silengo</b> <b>Dr.ssa Silvia Vannelli</b> <b>Dr.ssa Patrizia Matarazzo</b> <b>Dr.ssa Silvia Einaudi</b> <b>Dr. Andrea Corrias</b> <b>Dr.ssa Silvana Martino</b>
---	--

**Amici di Valentina** : L'associazione si propone di promuovere, progettare e gestire azioni in grado di migliorare la qualità della vita delle persone affette da **ATASSIA TELEANGIECTASIA** o **Sindrome di LOUIS-BAR** e delle altre malattie genetiche con forme patologiche simili.

**GLI AMICI DI VALENTINA** Via C.L.N. 42/A 10095 Grugliasco (TO)

Tel.-fax 011 4152920

[vale@aerre.it](mailto:vale@aerre.it)

<http://www.atav.netweb.it>



### **ANF** ASSOCIAZIONE NAZIONALE NEUROFIBROMATOSI

Nel diffondere la conoscenza delle neurofibromatosi, promuove la nascita di sezioni regionali della associazione, sostiene l'attività del Gruppo Italiano delle Neurofibromatosi, organizza congressi e offre finanziamenti per la ricerca.

ANF Sede Piemonte: Sig. Mostacci – Tel 011/4113643

Centro di Auxologia OIRM S.Anna

Tel 011-3134952/953

<http://www.neurofibromatosi.org/>



### **ANIPI**

L'associazione Portatori Patologia Ipofisarie informa i pazienti e le famiglie sulla diagnosi e sulla cura della patologie ipofisarie, favorisce l'informazione, sostiene, incoraggia e promuove la ricerca per migliorarne la prevenzione e la cura.

Dott. Walter Zaccagnini Corso Matteotti 23, Torino Tel 339/7150015



### **APADEST**

L'associazione Piemontese Amici della Sindrome di Turner divulga le conoscenze mediche e promuove il miglioramento della legislazione e degli aspetti inerenti terapie ed assistenza alle pazienti affette da Sindrome di Turner.

Sig.ra Marta Giunti Corso Vercelli 86 - Torino 10155

Tel . 011-2480677

[martagiunti@tin.it](mailto:martagiunti@tin.it)

[matarpat@libero.it](mailto:matarpat@libero.it)



### **ArfSAG**

L'Associazione Regionale Famiglie Adrenogenitale Piemonte promuove e incrementa la conoscenza, la ricerca e l'informazione da chi è affetto da SAG e collabora in ambito medico e sociale.

Sig.ra Giuseppina Ferrecchi C/o ospedale Regina Margherita

Tel 011/3135345

[arfsag@libero.it](mailto:arfsag@libero.it)



### **ASPW**

L'Associazione per l' Aiuto ai Soggetti Prader-Willi ed alle loro Famiglie favorisce la ricerca scientifica e la conoscenza della malattia, sensibilizza gli organi politici, amministrativi e sanitari e promuove corsi e conferenze.

Sig. M.A. Ricci Via Manzoni 29/b 10040 Druento (TO )

Tel e fax 011/9845693

[praderwilli@praderwilli.it](mailto:praderwilli@praderwilli.it)



### **EAMAS**

La European Association Friends of McCune-Albright Syndrome promuove la ricerca scientifica e divulga informazioni mediche, ricerca e procura farmaci rari e organizza congressi internazionali European Association Friends of McCune-Albright Syndrome

Via Borgo vecchio 25, 10041 Carignano (TO)

Tel/fax 011-9697258

[info@eamas.net](mailto:info@eamas.net)



### **META**

L'Associazione per le Malattie Metaboliche Ereditarie del Piemonte e Valle D'Aosta promuove la conoscenza di questa malattia e migliora l'assistenza complessiva del malato META-Associazione Malattie Metaboliche

OIRM Clinica Pediatrica

Tel 011-3135363

<http://www.vssp.it/METAto/>



[marco.spada@unito.it](mailto:marco.spada@unito.it)

[MARIABENAZZO@LIBERO.IT](mailto:MARIABENAZZO@LIBERO.IT)

## Il Punto d'incontro per Malattie Rare

### Punto di Incontro

Il Coordinamento del Progetto Malattie Rare Infantili Pediatriche agisce mediante in sito internet: [www.malattie-rare.org](http://www.malattie-rare.org) , un centro operativo presso la Divisione di Endocrinologia dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (tel 0113135520) ed un punto di incontro per medici e famiglie.

Il punto di incontro è in corso Galileo Galilei 38 (tel. 011. 676002), prossimo ai principali ospedali cittadini. Gli incontri avvengono su appuntamento nel tardo pomeriggio il che permette facilità di accesso e di parcheggio.

Vengono garantite riservatezza e rispetto delle norme sulla privacy.

L'equipe che accoglie i pazienti è costituita da:

medici volontari (si favorisce la presenza del Curante e del case manager, cioè del medico che ha esperienza nella gestione di casi analoghi)

un'assistente sociale volontaria con grande esperienza di bambini ospedalizzati

una psicologa (borsista) con funzioni di comunicazione e coordinamento

Il gruppo di lavoro è inoltre supportato per gli aspetti documentativi dalla Biblioteca Universitaria di Scienze Pediatriche di Torino.

L'incontro è finalizzato a fornire informazioni su:

la malattia in questione, con gli aspetti relativi alla diagnosi, familiarità, prevenzione, trattamento e prognosi. In questa sede si può dedicare il tempo necessario per esaminare ogni dettaglio del percorso diagnostico-terapeutico con l'intento di valorizzare quanto già realizzato dal paziente, dalla famiglia e dai medici Curanti. Si forniscono inoltre informazioni su chi ha esperienza della malattia e su eventuali associazioni di pazienti.

gli aspetti socio assistenziali: esenzioni, invalidità, facilitazioni per l'accesso a strutture sanitarie, medici e farmaci.

Viene particolarmente valorizzato l'ascolto del paziente e dei familiari per comprendere il vissuto personale e le esigenze individuali.

L'iniziativa che è operativa ufficialmente dal 15 aprile ha già superato una fase sperimentale con l'incontro di 5 famiglie. Ogni incontro è stato preparato da una fase di documentazione e discussione nel gruppo di lavoro e spesso seguito da azioni pratiche per facilitare i percorsi diagnostico-assistenziali quando si erano evidenziati problemi. La partecipazione ed il consenso delle famiglie sono stati molto alti. Ciò ci motiva ulteriormente ad intraprendere questo progetto che sicuramente non potrà realizzarsi senza la collaborazione di tutti a cominciare dai medici curanti.



**Esterno della sede del punto di incontro in Corso Galileo Galilei 38 a Torino**



**Interno della sede del punto di incontro**

## Malattie Rare ed Internet

Per esaminare l'impatto degli strumenti informatici nel campo delle malattie rare è necessario comprendere i processi che portano alla conoscenza e distinguere:

**Informazione:** insieme di dati e conoscenze pregresse disponibili in vari formati e attraverso vari canali;

**Conoscenza:** informazione assimilata e integrata nel patrimonio culturale di un individuo;

**Comunicazione:** processo tramite il quale l'interazione tra più attori, reali o virtuali, consente la trasformazione dell'informazione in conoscenza.

Il processo che porta dall'informazione, alla conoscenza, alla comunicazione serve a rendere competente il paziente e la famiglia riguardo alle alternative terapeutiche, alla gestione quotidiana della malattia e favorisce l'acquisizione del consenso informato.

Facilita inoltre l'interazione con i professionisti sanitari e rende consapevole il paziente-cittadino dei propri diritti/doveri. In definitiva favorisce il miglioramento della qualità della vita tramite l' "empowerment" del paziente.

Le malattie rare, per le loro caratteristiche (carattere ereditario, insorgenza precoce, cronicità, bassa incidenza) sono gravi e onerose da ogni punto di vista per paziente e famiglia: In questo campo si avverte forte la necessità di migliorare la conoscenza riguardo alla malattia.

Internet, vista da tre punti di vista inseparabili: (biblioteca virtuale e distribuita, agorà e mercato = luogo di scambio e discussione, piattaforma per servizi interattivi) si offre come una risorsa importante per supportare le attività mediche nel campo dell'informazione e dell'assistenza: telemedicina e teleassistenza.

Dei 500 milioni di utenti di Internet, il 60% cerca informazioni sulla salute; molti studi convergono nell'affermare che per patologie di una certa gravità e durata un terzo dei pazienti ricerca informazione on-line

Nella serie di vignette di Andersen e Coll sono raffigurati i recenti cambiamenti apportati dall'informazione sul rapporto medico paziente in termine di divario di informazioni.

In a: si raffigura il vecchio rapporto paternalistico: il medico è posto nella sacra terra del sapere ed il paziente nel buco dell'ignoranza. Esiste un limite invalicabile tra questi due mondi. Il medico dice: "prendi due pillole mattina e sera e non fare domande!"

La bilancia dell'informazione è rivolta dalla parte del medico.

In b inizia il processo di educazione del paziente: educere = portare fuori dal buco dell'ignoranza: il medico aiuta il paziente ad uscire dal buco dell'ignoranza. La bilancia tende a riequilibrarsi dalla parte del paziente

In c il processo di informazione supportato da internet ha preso il sopravvento in maniera caotica; i pazienti escono dal buco dell'ignoranza ma non prendono la strada della comunicazione corretta e della condivisione con il medico, il quale appare perplesso: la bilancia dell'informazione è squilibrata, questa volta dalla parte del paziente

Infine in d si ottiene un corretto processo educativo tramite internet: il paziente esce dal buco dell'ignoranza, supera il limite invalicabile del sapere ed è accolto come benvenuto dal medico, felice di condividere il sapere con il suo paziente.

La bilancia dell'informazione è finalmente in equilibrio.

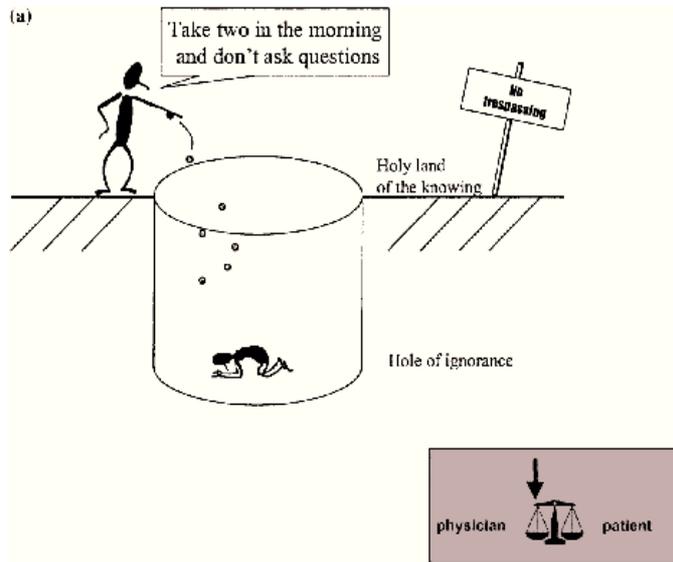
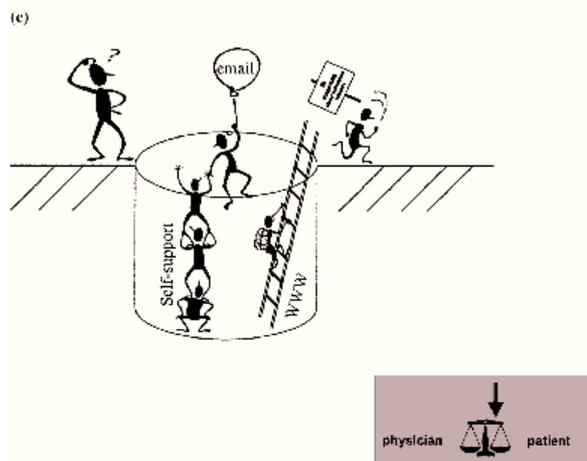
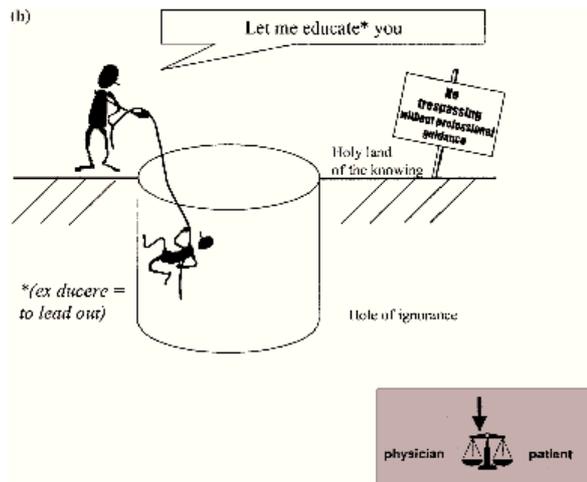


Fig. 2. (a-d). Evolution of the patient-physician relationship in terms of the "information gap."



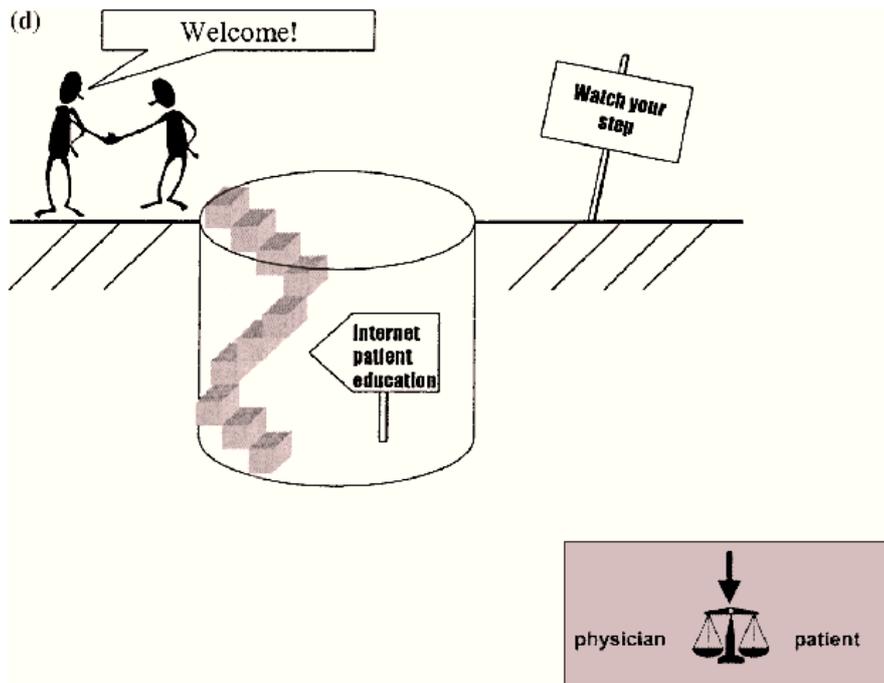


Fig. 2. (Continued)

Questa rivoluzione comporta cambiamenti di ruolo:

- per i professionisti sanitarie che da “prescrittori” divengono facilitatori o “gatekeepers” per l'accesso del paziente all'informazione e alla cura;
- per i pazienti e le famiglie con crescita di competenze comunicative, informatiche relative alla valutazione critica (molti pazienti desiderano confrontare le informazioni trovate on-line con il medico curante;

Se l'acquisizione dei nuovi ruoli può migliorare il rapporto medico-paziente, per alcuni medici rappresenta una sfida. Esistono comunque dei rischi.

#### Aspetti potenzialmente negativi e rischi dell'informazione su Internet

Il professionista può sentirsi “minacciato” dall'informazione presentata dal paziente che ricerca in Internet. Il paziente può essere tentato di usare l'informazione reperita on-line per decidere senza il confronto con il professionista. Su Internet si trova un'enorme quantità d'informazioni, di qualità molto variabile. Dobbiamo trovare modi di produrre, convalidare e diffondere su Internet l'informazione appropriata in un modo che coinvolga gli utenti (consumatori) per garantire una pratica non autoritaria, l'accesso per tutti e l'alta qualità.

L'informazione su Internet non è generalmente controllata: la cattiva informazione può essere disseminata ampiamente, informazioni controverse possono essere presentate senza equilibrio, con degli errori e senza citazione delle fonti; chiunque può offrire informazioni mediche. I danni potenziali alla salute sono considerevoli. Ad esempio trattamenti non appropriati o ritardi nell'assumere trattamenti appropriati. Per difendersi da questi rischi esistono molti strumenti di valutazione, ma nessuno è validato, molti sono incompleti e pochi offrono dati sul loro utilizzo.

I più noti sono:

Codici etici: offrono una serie di criteri etici che i gestori di siti possono impegnarsi a rispettare:

E-health code of ethics / Internet Health Coalition

Griglie di valutazione per gli utenti finali

Esempi: DISCERN, QUICK, IQT

Siti web che mettono a disposizione risorse selezionate sulla base di un'insieme di criteri (contenutistici e formali):

Esempi: OMNI, MedHunt, CISMEF. In Italia: ELISIR (TO) – AZALEA (RM)

Approcci basati sulla certificazione:

MedCIRCLE (approccio a tre livelli)

TNO QMIC (sistema di valutazione simile a ISO 9000/2000)

Per ridurre i rischi dell'informazione su Internet sono necessari alcuni requisiti fondamentali:

chiarezza sull'autore dell'informazione, esplicita citazione delle fonti, possibilità di distinguere chiaramente i fatti dalle opinioni, dichiarazione di eventuali conflitti d'interesse, trattamento corretto dei dati raccolti dagli utenti, originalità dell'informazione presentata, date di produzione e ultimo aggiornamento dei documenti, stabilità della risorsa durante un dato periodo di tempo, possibilità e volontà d'interagire con l'utente.

### Attività di comunicazione tramite Internet

Esistono due tipologie di comunicazione:

Comunicazione asincrona: Forum di discussione, newsgroup e mailing list, e-mail tradizionale, applicazioni web;

comunicazione sincrona: chat, videoconferenze;

è possibile comunicare condividendo e *visualizzando* grandi quantità di dati multimediali, guadagnare tempo, superare il problema degli spostamenti fisici.

Internet consente inoltre di comunicare anche tra pazienti e non solo con i professionisti con la costruzione di comunità di supporto e auto-aiuto che prescindano da barriere geografiche (fondamentale per le malattie rare), che forniscono supporto psicologico-emozionale, con superamento della solitudine e condivisione di informazioni, soprattutto di carattere pratico e legate alla gestione quotidiana della malattia. L'utilità potenziale di Internet è un dato di fatto. Per impiegare al meglio lo strumento e prevenire rischi occorre:

-utilizzare Internet per facilitare il rapporto professionista – paziente, non per sostituirlo;

-affinare le proprie competenze valutative, comunicative ed informatiche (vale sia per i professionisti sia per i pazienti);

-considerare che le tecnologie informatiche danno il meglio se inserite organicamente in un ridisegno dell'intero processo di cura/assistenza che le preveda dall'inizio, pur implementandole per gradi.

Per quanto riguarda le malattie rare, esistono ancora pochi strumenti e poca letteratura sulla comunicazione/informazione e pochi studi ben disegnati sul modo in cui Internet cambia il rapporto professionista – paziente.



*"On the Internet, nobody knows you're a dog."*

....su Internet nessuno si accorge che sei un cane...

## **Seconda parte**

### **I percorsi assistenziali**

## A Dalla parte degli operatori

### Definire i percorsi

Il percorso assistenziale del paziente studia l'insieme delle azioni e prestazioni finalizzate ad affrontare uno specifico problema di salute, riferito ad un gruppo di pazienti con caratteristiche omogenee, dal momento dell'inquadramento diagnostico fino alla risoluzione, compatibilmente con la natura della patologia studiata, delle caratteristiche dei pazienti e del problema di salute stesso.

Il percorso assistenziale deve essere tenuto distinto dalla linea guida, che si caratterizza per una serie di raccomandazioni limitate agli aspetti di natura diagnostico-terapeutica; rappresenta quindi solo una descrizione parziale delle attività che devono essere impiegate ai fini di garantire una risposta ai bisogni di salute del paziente e costituiscono quindi solo un segmento dell'intero percorso da compiere.

Alla base dei percorsi ci sono ragioni di:

**efficacia:** necessità di applicare linee guida basate sull'evidenza partendo dalla corretta definizione dei bisogni assistenziali dei pazienti

**efficienza:** necessità di impiego coordinato delle risorse

**umanizzazione e soddisfazione:** necessità di basare le prestazioni sulle esigenze degli utenti e di migliorare la comunicazione e la comprensione dei percorsi

### **Il ruolo del medico**

Il ruolo del medico consiste nel definire, progettare e realizzare i percorsi assistenziali; nell'ambito delle malattie rare questa esigenza è massima. Si tratta di individuare una figura di medico:

-competente; la competenza significa conoscenza diretta della patologia; a volte è necessario molto tempo speso a frequentare altre Istituzioni in Italia ed all'Estero

-motivato: l'attenzione alle patologie rare richiede una particolare disposizione mentale del medico il quale deve concepire l'assistenza al malato di patologia rara come un'assistenza medica "allargata" che comporta spesso il carico di compiti non prettamente medici quali la soluzione di difficoltà burocratiche o di comunicazione.

-disponibile: poiché la cura dei malati rari richiede un tempo superiore al normale standard dedicato ad altre patologie per la necessità di documentazione, comunicazione e per il tempo dedicato alla soluzione di problemi nuovi ed imprevisti, molto comuni in questo ambito, il medico che desidera occuparsi di patologie rare deve disporre di tempo adeguato.

-innovativo: il medico deve essere pronto ad attivare comportamenti nuovi sotto il profilo diagnostico, terapeutico e gestionale.

### **Lo specialista**

Lo specialista è di norma coinvolto direttamente dalla presa in carico del malato con malattia rara: è necessario che ben definisca il suo ruolo nella gestione del percorso assistenziale che può essere di:

consulente, per la propria specializzazione nel contesto di un programma assistenziale più ampio gestito da altri;

regista del percorso assistenziale: "case manager" quando il suo interesse nell'assistere il paziente sia prevalente rispetto a quello di altri specialisti.

## **Il medico di famiglia**

Il medico di famiglia è coinvolto direttamente dalla presa in carico del malato per gli aspetti generali ed è necessario che egli ben definisca il suo ruolo nella gestione del percorso assistenziale che anche in questo caso può essere di:

- consulente, per la propria competenza nel contesto di un programma assistenziale più ampio gestito da altri;
- regista del percorso assistenziale “case manager” quando il suo interesse nell’assistere il paziente sia prevalente rispetto a quello degli specialisti .

## **Il ruolo delle altre professionalità sanitarie**

Il ruolo delle professioni sanitarie non mediche non è solo di complemento alla attività medica ma può assumere significati prioritari in alcuni ambiti (prevenzione, nursing, riabilitazione)

Tutte le professioni sanitarie sono coinvolte nei percorsi assistenziali delle malattie rare. Tra le più rilevanti :

Assistente sanitario

Biologo

Dietista

Fisioterapista

Infermiere

Logopedista

Ostetrica

Psicologo

Tecnico audiometrista

Tecnico educazione e riabilitazione psichiatrica e psicosociale

Tecnico ortopedico

Terapista della neuro e psicomotricità dell’età evolutiva

## **Il ruolo dello psicologo**

La famiglia a cui è stata comunicata la diagnosi di una patologia rara (spesso disabilitante), deve poter usufruire di un supporto psicologico per superare il trauma, lo smarrimento e le modificazioni che questi vissuti comportano all’interno del nucleo familiare.

Lo psicologo, che fa parte di un’equipe multidisciplinare atta a favorire una valida rete di supporto relazionale, si trova di fronte a soggetti destinati ad intraprendere percorsi diagnostico-terapeutici e assistenziali complessi. Le decisioni da prendere sono tante e a volte difficili e devono essere affrontate con responsabilità e consapevolezza. Gli aspetti psicologici assumono una dimensione delicata, le reazioni del paziente e i suoi familiari sono molteplici ed è importante dare spazio alle emozioni e alle angosce evocate dalla malattia rara.

Il paziente e i suoi familiari, a seguito di un’informazione corretta e una comunicazione adeguata, si trovano a compiere delle scelte che devono dipendere esclusivamente dalla loro volontà e in tal senso lo psicologo, rispettoso di questa autonomia, può contribuire affinché tali decisioni vengano prese con responsabilità e consapevolezza.

È utile nei colloqui psicologici affrontare la condizione di incertezza che spesso accompagna chi ha ricevuto la diagnosi di una patologia invalidante e potenziare le capacità decisionali dei pazienti e genitoriali della famiglia, così da affrontare la malattia e la sua cura con coscienza di sé e con una collaborazione attiva e partecipe. Malati rari non deve significare malati soli.

## **Il ruolo dell'assistente sociale**

**“oggi non è sufficiente curare, è indispensabile prendersi cura di chi chiede benessere globale” K.Brucato.**

**I percorsi assistenziali delle malattie rare prevedono momenti in cui una particolare attenzione alle necessità della famiglia colpita è auspicabile. L'integrazione a pieno titolo dell'assistente sociale nell'equipe che si dedica ai malati con patologie rare è necessaria ed indispensabile. Il lavoro di consulenza e sostegno dell'assistente sociale inizia con la nascita di un bambino affetto da malattia rara e può durare tutta la vita**

### ***La nascita***

***Riferimento legislativo: Decreto Legislativo 26 marzo 2001, n.151 (Testo Unico delle disposizioni legislative in materia di tutela e sostegno della maternità e della paternità) che sostituisce la legge 1204/71; Decreto Legislativo 23 aprile 2003, n.115; Legge 23 dicembre 1998 n.448 e legge 23 dicembre 2000 n.388; Circolari degli Enti Previdenziali.***

**La legge italiana tutela la maternità e la paternità attraverso una serie di disposizioni:**

***Il congedo di maternità:*** la donna potrà esercitare il diritto per la durata complessiva di cinque mesi con facoltà di astenersi dal lavoro a partire dal mese precedente la data del presunto parto spostando il periodo non fruito prima del parto, al periodo successivo al parto stesso, che pertanto, potrà essere prolungato fino a quattro mesi. Per tutto il periodo del congedo verrà corrisposta una indennità pari all'80% della retribuzione.

**Il suddetto congedo spetta anche alle lavoratrici che hanno adottato, o lo hanno avuto in affidamento, un bambino. Esse hanno diritto a tre mesi successivi all'ingresso in famiglia del bambino se quest'ultimo non ha superato i sei anni di età nel caso di adozione nazionale, e senza limiti di età per quella internazionale. (T.U. art.20, comma 2, art.22, comma 1)**

***Il congedo di paternità:*** ne ha diritto il padre, nel periodo successivo alla nascita del figlio, in sostituzione della madre e soltanto in caso di decesso o grave infermità di quest'ultima, di abbandono del figlio, di affidamento esclusivo del bambino al padre. Il legislatore ha riconosciuto al padre lavoratore un diritto autonomo alla fruizione del congedo di paternità, correlato, quanto alla sola durata, alla eventuale fruizione del congedo di maternità da parte della madre lavoratrice. In tale ipotesi, la durata del congedo di paternità è pari al periodo di astensione obbligatoria non fruito in tutto o in parte dalla madre, compresi quindi i periodi di astensione obbligatoria post-partum di maggiore durata conseguenti alla flessibilità e/o al parto prematuro (circ. INPS n.8 del 17.1.2001)

**Il congedo è retribuito pari all'80 % della retribuzione.(T.U. art.28, comma 1)**

***Il congedo parentale:*** è il diritto individuale, che appartiene ad entrambi i genitori lavoratori dipendenti, di astenersi dal lavoro per contemperare le esigenze lavorative con quelle di assistenza familiare. L'astensione dal lavoro può avvenire nei primo otto anni di vita di ciascun bambino.

**Il congedo spetta alla madre, trascorso il periodo di maternità, per un periodo non superiore a sei mesi; al padre, dalla nascita del figlio, per un periodo non superiore a sei mesi elevabili a sette mesi se il padre si astiene dal lavoro per più di tre mesi. In quest'ultima circostanza, poiché il totale del congedo fruito da entrambi i genitori non può superare i dieci mesi, il beneficio è automaticamente prolungato da dieci ad undici mesi.**

**Il diritto spetta anche nel caso in cui uno dei due genitori non ne abbia diritto o perché non lavoratore o perché non svolge lavoro subordinato.**

**I periodi di congedo possono essere fruiti o in modo continuativo o in modo frazionato ma, tra un periodo e l'altro di astensione, deve esserci una ripresa del lavoro anche solo per un giorno.**

**I genitori che fruiscano del congedo parentale entro il terzo anno di vita del bambino hanno diritto ad una indennità pari al 30 % della retribuzione, per un periodo massimo complessivo di sei mesi. Nell'ulteriore periodo di astensione facoltativa dal lavoro, tra i tre e gli otto anni del bambino, l'indennità è corrisposta solo nel caso in cui il reddito individuale annuale sia pari o inferiore a euro 12.762 (2002).**

**Ai fini delle spese da sostenere durante la fruizione dei congedi parentali è possibile ottenere l'anticipazione del trattamento di fine rapporto se il lavoratore presta la sua attività da almeno otto anni.**

**In caso di parto gemellare o plurigemellare ciascun genitore ha diritto a fruire per ogni nato del numero di mesi di congedo parentale già citati. (T.U. art.32, comma 1 e 2, art.34, comma 1, circ. INPS n.109 del 6 giugno 2000)**

**Qualora vi sia un solo genitore, o perché l'altro è morto o perché ne abbia dal T.M. l'affidamento esclusivo o perché non vi sia stato riconoscimento (è la situazione di ragazza madre o di genitore single), il periodo di congedo parentale è elevato ad un massimo di 10 mesi. I mesi successivi al sesto sono tuttavia retribuiti con il 30%, anche qualora siano fruiti entro i tre anni di età del figlio, subordinatamente alla condizione del reddito.**

**La normativa dei congedi parentali è estesa anche alle ipotesi delle adozioni ed affidamenti e prevede la fruizione nei primi tre anni di ingresso del bambino nel nucleo familiare.(T.U.art.34 , 36 e 37)**

***I riposi giornalieri della madre:* durante il primo anno di vita del bambino, la lavoratrice madre ha diritto a due periodi di riposo al giorno, della durata di un'ora ciascuno, anche cumulabili durante la giornata, periodi che si riducono ad uno soltanto quando l'orario giornaliero di lavoro sia inferiore a sei ore. Il diritto ai riposi giornalieri spetta alla madre anche durante il congedo parentale del padre (T.U. art.39, comma 1)**

***I riposi giornalieri del padre:* è riconosciuto al padre lavoratore nel caso in cui i figli siano affidati a lui soltanto, in alternativa alla madre lavoratrice dipendente che non se ne avvalga, in caso di morte o di grave infermità della madre o nel caso in cui sia il solo ad avere riconosciuto il bambino.**

**Il padre non può utilizzare i riposi durante il congedo di maternità e/o parentale della madre, come pure nei casi in cui la madre non si avvalga dei riposi in quanto assente dal lavoro, ad esempio per aspettative o permessi non retribuiti, pause lavorative previste nei contratti a part-timr verticale di tipo settimanale, mensile, annuale. (T.U.art.40 e circ.INPS n.8 del 17.1.2003)**

***I riposi per parti multipli:* i periodi di riposo spettanti alle lavoratrici madri durante il primo anno di vita del bambino sono raddoppiati e le ore aggiuntive possono essere fruiti anche dal padre. (T.U. art.41 e 45 comma 1)**

***I congedi per malattia del figlio:* entrambi i genitori, *alternativamente*, hanno diritto di astenersi dal lavoro per periodi corrispondenti alle malattie di ciascun figlio di età non superiore a tre anni. La durata di ogni permesso non è predeterminata nel senso che può coincidere con la durata della malattia. Nel caso in cui il bambino malato abbia un'età compresa tra i tre e gli otto anni, il relativo diritto di astensione opera nei limiti di cinque giorni lavorativi all'anno. Il congedo spetta al genitore che ne fa richiesta anche qualora l'altro genitore non ne abbia diritto.**

**Per fruire dei congedi di cui sopra il genitore deve presentare al proprio datore di lavoro una certificazione medica attestante la malattia del bambino. La certificazione, per dare adito al beneficio, deve essere rilasciata da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale o con esso convenzionato.**

**Una interpretazione restrittiva di più Preture vuole che siano escluse dai congedi le infermità di carattere cronico e le malformazioni congenite**

**Durante l'assenza per malattia del bambino non viene corrisposta la retribuzione ma i periodi di congedo sono computati nell'anzianità di servizio esclusi gli effetti relativi alle ferie ed alla tredicesima mensilità. ( T.U. dall'art. 47 all'art.52).**

***Assegno di maternità di base:* per ogni figlio nato dal 1 gennaio 2001 (o per ogni minore in affidamento preadottivo o in adozione) viene concesso alle donne residenti, cittadine italiane o comunitarie o in possesso di carta di soggiorno che non beneficino di alcun trattamento connesso alla maternità, la corresponsione di un assegno di maternità per complessivi Euro 1291,14, per l'anno 2002, a condizione che il nucleo familiare di appartenenza della madre risulti in possesso di risorse economiche non superiori ai valori dell'indicatore della situazione economica (ISE) pari ad Euro 26.644,94 annui con riferimento a nuclei familiari con tre componenti. Se il nucleo familiare a più di tre componenti, la soglia viene ridefinita progressivamente.**

**L'assegno è rivalutato tutti gli anni in base all'indice ISTAT.**

**Per ottenere l'assegno di maternità occorre presentare la domanda al Comune di residenza entro il termine di sei mesi dalla data del parto. Insieme alla domanda dovrà essere presentata anche la dichiarazione sostitutiva contenente i redditi percepiti dal nucleo familiare (T.U. art.74).**

***Assegno di maternità per lavori atipici e discontinui:* per ogni figlio nato dal 2 luglio 2000 ( o per ogni minore in affidamento preadottivo o in adozione, viene concesso alle donne residenti, cittadine italiane o comunitarie ovvero in possesso di carta di soggiorno, per le quali sono in atto o sono stati versati contributi di maternità, è corrisposto un assegno di importo complessivo pari ad Euro 1632,58, per l'anno 2002. L'assegno spetta per intero nel caso in cui le lavoratrici non beneficino di alcuno dei trattamenti di maternità previsti dal Testo Unico, ed in particolare dall'art,22 (indennità giornaliera pari all'80% della retribuzione per tutto il congedo di maternità), dall'art,66 (indennità di maternità per le lavoratrici autonome) e dall'art.70 (indennità di maternità per le libere professioniste). In casi particolari, quando il trattamento di maternità è inferiore come importo spetta una quota differenziale. Anche questo assegno è rivalutato annualmente in base all'indice ISTAT.**

**Per ottenere l'assegno di maternità per lavori atipici e discontinui occorre presentare la domanda all'INPS entro sei mesi dal parto o dall'effettivo ingresso del minore nel nucleo familiare per i casi di affido preadottivo (art.75).**

**Handicap ed invalidità.**

**Due leggi differenti e due definizioni tra loro complementari in quanto, a differenza della seconda, la prima considera il bambino nella sua globalità e nella sua socialità, cioè nella famiglia, nella scuola ed ancora nel tempo libero.**

**I benefici ci sono e se utilizzati bene possono dare sollievo alla famiglia ma un inestricabile groviglio di norme e complicati passaggi burocratici rendono più fragili i genitori che legittimamente auspicano di essere sostenuti nel loro compito e non ostacolati nell'esercizio dei propri diritti. Il pediatra può intervenire in queste situazioni fornendo supporto su diversi fronti.**

## ***L'handicap***

***Riferimenti legislativi: Legge 104/92 e succ. modifiche(Legge Quadro sull'handicap)le circolari Ministeriali e degli enti previdenziali; Decreto legislativo 151/2001; Legge 53/2000***

**E' da considerarsi portatore di handicap il bambino "la cui minorazione fisica, psichica e sensoriale, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione, o di integrazione e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione..."**

**E' da considerarsi portatore di handicap grave il bambino la cui minorazione, singola o plurima, abbia ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale, continuativo e globale nella sfera individuale ed in quella di relazione" (art. 3 commi 1 e 3 della L.104/92)**

**E' nato un bambino che richiede, a motivo del suo stato di salute, attenzioni e cure particolari, si configura quindi la presenza di handicap grave. In questo caso, e solo in questo caso, la legge consente alla madre lavoratrice, o in alternativa al padre lavoratore i seguenti congedi:**

***il prolungamento del congedo parentale*, con retribuzione al 30% fino al compimento del terzo anno di vita del bambino (T.U. art.33, comma 4); il prolungamento inizia a decorrere dal termine del congedo parentale spettante al genitore nei casi normali. Ai fini delle spese da sostenere da sostenere durante la fruizione del congedo parentale è possibile ottenere l'anticipazione del trattamento di fine rapporto se il lavoratore presta la sua attività da almeno otto anni**

***i riposi orari retribuiti* sono di 2 ore giornaliere (o 1 ora nel caso di par-time) (art.33 Decreto Legislativo 151/2001). Trattandosi di beneficio che sostituisce il prolungamento, l'utilizzo dei riposi orari da parte di un genitore non esclude che l'altro possa godere della "normale" astensione facoltativa eventualmente ancora spettategli (circ. INPS 133/2000; circ. INPS 162/93 e 80/95 )**

***tre giorni di permesso retribuito al mese* dopo il compimento di tre anni di vita del bambino la madre, o in alternativa il padre ha diritto, possono beneficiarne congiuntamente ma il numero dei giorni rimane immutato. Inoltre i tre giorni possono essere presi sia in via continuativa che uno per volta o addirittura frazionati (circ.INPS 211/96)( circ.INPDAP 34/2000).**

***il congedo prolungato retribuito* è un'ulteriore sostegno alla famiglia. recentemente modificato in positivo in quanto in precedenza occorreva avere fruito dei benefici dell' handicap grave già da cinque anni. Il congedo è previsto per un periodo massimo di due anni nell'arco della vita lavorativa del genitore.**

**Il bambino non deve essere ricoverato a tempo pieno presso istituti specializzati. (art.80,comma 5,legge 388/2000)**

**Il padre o la madre possono usufruire dei permessi se sono in possesso del Certificato di Handicap Grave rilasciato dalla Commissione Medica dell'ASL oppure, in via provvisoria, nel caso non ne siano ancora in possesso della certificazione di un medico specialista nella patologia denunciata in servizio presso l'ASL Per avere il Certificato di handicap grave occorre che il genitore ne faccia domanda al Servizio di Medicina Legale – Ufficio Invalidi Civili- dell'A.S.L. del territorio di residenza. Vi è un modulo proprio per i minorenni che è valido sia per la valutazione**

dell'handicap, che per il riconoscimento d'invalidità. Non necessariamente le domande devono essere presentate congiuntamente.

Al modulo di domanda, che va compilato e firmato da uno dei due genitori, dovrà essere allegato un certificato medico attestante la diagnosi e la natura dell'infermità invalidante, copia della documentazione sanitaria integrativa, fotocopia della carta d'identità e del codice fiscale del bambino.

Successivamente il bambino verrà chiamato a visita medica, anche se la valutazione avviene fondamentalmente sulla base della documentazione prodotta e delle risposte date al medico dal genitore.

Quando si sarà in possesso dell'attestato occorrerà presentare domanda all'INPS o all'INPDAP su appositi modelli.

#### *Altri benefici :*

Dal riconoscimento di handicap grave discendono sgravi di natura fiscale legati alla vita quotidiana del bambino e della famiglia, come la detrazione per figlio a carico, l'acquisto di un'auto, le vulture ed il bollo, gli ausili, i sussidi tecnici ed informatici. Sono inoltre interamente deducibili dal reddito complessivo nelle dichiarazioni Irpef, le spese mediche generiche, quelle di assistenza specifica relative all'assistenza infermieristica e riabilitativa e fornita da altro personale purché in possesso di qualifica professionale (es. operatore socio-sanitario, educatore) (circ.Ministeriale-Ministero delle Finanze n.46/2000;Decreto Ministeriale 321/2001)

#### *L'invalidità civile*

*Riferimenti legislativi: Legge 118/71;Legge18/80;Legge 289/90.*

E' da considerarsi invalido chi è affetto da "minorazioni congenite o acquisite, anche a carattere progressivo, compresi gli irregolari psichici per oligofrenie di carattere organico o dismetabolico, insufficienze mentali derivanti da difetti sensoriali e funzionali (...)o, se minori di anni 18, che abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età". Per minorazione congenita ed acquisita "devono comprendersi gli stati permanenti delle infermità e/o psichiche e sensoriali che comportano un danno funzionale permanente" (art.2, legge 118/71)

L'iter per ottenere il riconoscimento dell'invalidità civile è analogo a quello precedentemente esposto per l'handicap grave. Anche per l'invalidità civile occorre presentare domanda all'ASL, far sottoporre il bambino a la visita medica ed in tale circostanza occorre produrre la documentazione medica di cui si è in possesso. Se lo si desidera ci si può fare accompagnare da un medico di fiducia. Trascorsi non meno di 60 giorni dalla visita (lo prevede la legge) si entra in possesso del verbale d'invalidità.

Secondo la gravità e la natura del suo stato il bambino il verbale indicherà quali dei benefici discendono dallo stato di salute. Le indennità per i bambini sono le seguenti:

- indennità di frequenza (minore con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età) se il bambino frequenta un centro di riabilitazione pubblico o privato purché convenzionato e/o una scuola pubblica o privata, a partire dal nido, in maniera continuativa o anche periodica (legge 289/90)
- indennità di accompagnamento( invalido totale con necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita o impossibilitato a deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore) (legge 18/80)
- indennità speciale per ciechi (cieco civile assoluto con residuo visivo "00" in entrambi gli occhi oppure cieco civile parziale con residuo visivo non superiore a 1/20 in entrambi gli occhi) (Legge 138/2001)
- indennità di comunicazione per sordi(Legge 68/1999)

Al verbale segue l'istruttoria amministrativa effettuata non più dall'ASL, che dopo la valutazione medica cessa il proprio compito, ma da altro ente pubblico. L'ente competente non è lo stesso per il territorio nazionale in quanto le Regioni hanno trasferito il compito a diversi enti (ASL, Comuni, Inps). All'erogazione dell'indennità, calcolata con decorrenza dal mese successivo alla presentazione della domanda, provvede l'INPS.

Un particolare cenno merita l'indennità di frequenza, non solo perché è destinata solo ai minorenni, ma perché in sede di istruttoria accade che venga negato il beneficio per mancanza di requisiti. In particolare l'ostacolo è rappresentato dall'interpretazione che viene data al termine "periodicità delle cure". Secondo l'avviso espresso dal Consiglio di Stato, per periodicità deve intendersi una frequenza che, se pur non giornaliera, assicuri tuttavia una presenza del soggetto presso il centro o la struttura specializzata nel trattamento terapeutico o riabilitativo "secondo una cadenza temporale compatibile con i risultati attesi dal trattamento stesso" (circ. Ministeriale - Ministero dell'Interno - del 15.12.1992). Nell'annuale attestato di frequenza che i genitori dovranno far pervenire all'ente erogatore ogni anno, onde ottenere il rinnovo del beneficio, occorrerà quindi che venga fatta menzione della suddetta dicitura.

### *I ticket e le esenzioni*

*Riferimenti legislativi: Decreti Ministeriali n.329/99,279/01(Regolamento Malattie Rare),296/01*

Il bambino affetto da una determinata patologia o riconosciuto invalido, usufruisce dell'esenzione del ticket a condizione però che sia in possesso di una apposito attestato rilasciato dall'ASL. Per poterne quindi fruire occorre che i genitori presentino all'ASL la tessera di iscrizione al Servizio Sanitario Nazionale e la certificazione di uno specialista pubblico dell'ASL o di una Azienda Ospedaliera o di altre strutture sanitarie abilitate per quella specifica patologia.

Vi è una esenzione di carattere temporaneo: i nati immaturi, prematuri o con gravi deficit, fisici e sensoriali, i ricoverati in terapia intensiva hanno diritto all'esenzione fino ai tre anni di età. Successivamente l'esenzione rientrerà nei criteri precedentemente esposti.

### *Le cure all'estero*

Anche ai bambini sono assicurate prestazioni di diagnosi, cura e riabilitazione presso Centri Esteri di alta specializzazione qualora non sia possibile effettuarle in Italia per carenza di specifiche professionalità del personale, di procedure tecniche o curative non comuni o attrezzature ad avanzata tecnologia.

I genitori potranno ottenere il parziale rimborso delle spese sostenute solo se preventivamente autorizzati, tramite l'ASL, dal Centro Regionale di riferimento per la patologia.

Il rimborso riguarda l'80% delle spese di tipo strettamente sanitario, l'80% di quelle per il trasporto del bambino e dell'accompagnatore con il mezzo autorizzato, il 40% delle spese per prestazioni libero-professionali, comprese quelle sostenute in ospedale. Se le spese sono molto elevate i genitori possono chiedere un anticipo il cui importo varierà in base alla situazione economica del nucleo familiare.

Il personale docente può somministrare un farmaco a scopo preventivo o terapeutico, se rifiuta è un suo diritto perché non vi è obbligo di legge. Il compito spetta al medico di comunità dell'ASL in accordo con il pediatra che ha in cura il bambino. A scuola quindi sarà un assistente sanitario a somministrare il farmaco.

Nell'ipotesi in cui l'insegnante si assuma il compito per venire incontro alle necessità del bambino, è utile che i genitori sottoscrivano l'autorizzazione oltre a consegnare la relazione del medico relativa al nome del farmaco, posologia e modalità di somministrazione.

---

## La valorizzazione dei percorsi

### **L'analisi dei percorsi**

Le malattie rare si differenziano da altre patologie per numerose particolarità. In questa sede vogliamo solo evidenziare alcuni aspetti che hanno stretta attinenza con l'analisi gestionale dei percorsi:

esse coprono un arco temporale estremamente lungo (spesso tutta la vita del paziente)

necessitano di attività, farmaci e prestazioni spesso molto più complesse di come sono normalmente classificate.

Metodologia di lavoro – Una serie di colloqui con gli specialisti delle malattie rare e con esponenti dello staff ospedaliero consentono di esprimere il percorso assistenziale con una metodologia denominata Activity Based Costing che permette di calcolare l'impiego effettivo di risorse verificando il tempo impiegato dai vari operatori sanitari, i materiali, il grado di innovazione, esperienza e le sperimentazioni necessarie. Questo metodo mediante una distribuzione chiara ed ordinata delle conoscenze, realizza vari benefici che possono essere compresi nel raggiungimento di una valutazione corretta delle risorse necessarie.

### **La costruzione dei percorsi**

Il percorso del paziente con malattia rara, così come si può definire in seguito agli approfondimenti con i singoli specialisti (case manager), prevede tre livelli gerarchici:

la prestazione; ovvero l'insieme delle attività svolte per un paziente all'interno di un unico ricovero (ad esempio un ricovero diagnostico, un day hospital terapeutico, ecc..)

l'episodio; all'interno di una prestazione ci possono essere uno o più episodi. L'episodio è un insieme omogeneo di attività (la singola giornata di ricovero, una visita ambulatoriale, ecc..)

l'elemento; può essere contenuto all'interno dell'episodio. Esso raggruppa tutte le attività, materiali e prestazioni intermedie che vengono fornite durante l'episodio solo se ricorrono determinate condizioni (per esempio in un day hospital diagnostico vengono eseguiti di norma alcuni esami; per pazienti che presentano un certo quadro clinico ne vengono eseguiti alcuni altri. Questi ultimi saranno inseriti in un elemento condizionato specifico)

### **Il modello informatico**

**Il percorso può essere analizzato costruendo uno specifico modello informatico (Path Builder) che si articola secondo questo schema:**

**Dati di compilazione – Autore, data e numero della revisione, case manager**

**Inquadramento – Nome, eventuali sinonimi, gruppo di appartenenza, voce/i ICD9-CM che lo descrivono, Voce di registro (DL 279), criteri di ingresso**

**Prestazione – Criteri di ingresso, traguardi, nome, tipo**

**Episodio (tempo e luogo) – Criteri di ingresso, traguardi, nome, luogo/luoghi dove avviene, collocazione temporale**

**Episodio (collocazione) – Fase, stadio**

**Episodio (valorizzazione) – Attività , prestazioni intermedie, farmaci, materiali**

**Al fine di far emergere tutti gli aspetti peculiari dei percorsi relativi alla Malattie Rare vengono introdotti degli attributi relativi alla valorizzazione.**

**Per le attività – durata (rilevata), livello professionale, skill (grado di competenza), sperimentaltà**

**Per le prestazioni intermedie – costo (cui può essere associato se a carico dell’A.O., del SSN, del paziente o altro), accessibilità, skill richiesto, sperimentaltà**

**Per le materiali e farmaci – costo (cui può essere associato se a carico dell’A.O., del SSN, del paziente o altro), accessibilità, sperimentaltà.**

**Il modello informatico consente di rilevare i dati necessari alla valorizzazione e all’emersione dei particolari carichi assistenziali delle Malattie Rare.**

**In particolare è possibile valutare:**

**il costo delle prestazioni in relazione alla fase, alle diverse complicanze e al criterio di remunerazione (Drg)**

**la durata delle attività**

**l’accessibilità dei farmaci e dei servizi**

**il livello di sperimentazione dei trattamenti e dei farmaci**

---

### **L’offerta assistenziale**

**Per offerta assistenziale si intende il complesso di attività socio-sanitarie che una Istituzione offre in risposta al bisogno di salute dell’utente. In relazione alla complessità e rarità delle patologie è possibile individuare offerte assistenziali anche su base territoriale più ampia: regionale o nazionale.**

**L’offerta assistenziale contiene il percorso assistenziale che integra con contenuti di conoscenza e comunicazione. E’ auspicabile che per le malattie rare si producano offerte assistenziali su base regionale partendo da linee guida condivise, attraverso la progettazione e realizzazione di percorsi assistenziali integrati e con l’arricchimento di contenuti di informazione e comunicazione.**

---

### **Il consulente di percorso**

**Viene a delinearsi una nuova figura professionale che assume particolare rilievo nell’ambito delle malattie rare: il consulente di percorso.**

**Questa figura deve possedere un ampio bagaglio di conoscenze relative alle Malattie Rare che vanno dalla natura della patologia, alla sua diffusione sul territorio, alla localizzazione dei principali Centri di Riferimento per la prevenzione, diagnosi, cura**

assistenza psicologica e riabilitazione. Deve poter accedere a data-base specifici, a canali di comunicazione privilegiati in sede nazionale ed internazionale. Deve soprattutto possedere le doti di ascolto comunicazione ed empatia indispensabili per questo ruolo. Il consulente di percorso può operare solo nel contesto di una rete integrata e condivisa.

---

### **Il mediatore di percorso**

Il mediatore di percorso ha l'obiettivo di favorire ed implementare i contatti nell'ambito di una rete assistenziale. Molto spesso le MR richiedono interventi multidisciplinari che necessitano di essere organizzati. E' importante anzitutto individuare gli operatori socio-sanitari di riferimento, competenti e disponibili; quindi è necessario realizzare contatti tra di essi. Spesso si richiede una regia degli interventi assistenziali ed il ruolo di regista non è sempre evidente nell'ambito di questi circuiti assistenziali. Il ruolo di mediatore di percorso è anche quello di far emergere una regia condivisa ed autorevole nella gestione assistenziale del paziente. Al mediatore si richiede inoltre di favorire la diffusione di notizie relative a corsi di formazione, attività didattiche e di ricerca e di ogni iniziativa volta a migliorare le conoscenze nel campo delle MR.

Tutte queste attività non possono essere delegate ai singoli operatori o al medico di famiglia che, per mancanza di tempo e di interesse specifico, non può farsi carico di questo lavoro che, in talune circostanze, può essere particolarmente gravoso. Il mediatore di percorso deve conoscere le basi della legislazione relativa alle malattie rare, croniche e all'handicap e sapersi orientare nell'organizzazione sanitaria nazionale ed internazionale; deve, prima di tutto, possedere doti di comunicazione ed ascolto.

## **B Dalla parte dei malati**

---

### **Essere consapevoli: il consenso informato**

Il Codice Deontologico del Medico (Montecatini 1998, Capo IV , art. 30) stabilisce che Il medico deve fornire al paziente la più idonea informazione sulla diagnosi, sulla prognosi, sulle prospettive e le eventuali alternative diagnostico-terapeutiche e sulle prevedibili conseguenze delle scelte operate; il medico nell'informarlo dovrà tenere conto delle sue capacità di comprensione, al fine di promuoverne la massima adesione alle proposte diagnostico-terapeutiche.

Ogni ulteriore richiesta di informazione da parte del paziente deve essere soddisfatta. Il medico deve, altresì, soddisfare le richieste di informazione del cittadino in tema di prevenzione.

Le informazioni riguardanti prognosi gravi o infauste o tali da poter procurare preoccupazione e sofferenza alla persona, devono essere fornite con prudenza, usando terminologie non traumatizzanti e senza escludere elementi di speranza. La documentata volontà della persona assistita di non essere informata o di delegare ad altro soggetto l'informazione deve essere rispettata.

Negli ultimi anni in Italia il tema del consenso informato ha avuto un rilevante sviluppo, mirato soprattutto agli aspetti correlati alla responsabilità professionale ed ai problemi relativi all'eutanasia ed all'accanimento terapeutico. Per contro poco rilievo è stato dato al problema del consenso in età pediatrica ed adolescenziale dibattuto solo ai margini delle tematiche del consenso informato e la responsabilità professionale o in occasionali assise di pediatri. L'argomento è invece molto ampio e ricco di opportunità per profonde riflessioni etiche sui rapporti tra la società moderna ed il mondo del minore, in cui sono coinvolti vari attori, oltre il minore, quali i medici pediatri, i giuristi ed i magistrati, i bioeticisti, nonché i genitori, singolarmente o come associazioni. Il problema del consenso alle cure mediche in pediatria va considerato, infatti, nell'ambito più vasto dei diritti dei minori. Diritti che oggi sono intesi non solo come quelli naturali ed essenziali della persona umana - diritto all'alimentazione ed all'educazione - ma più complessi, frutto di uno sviluppo culturale, che considerano il minore come *persona in crescita* che fa già parte della società di cui è partecipe al presente e non come futuro cittadino.

Se è vero, come è vero, che sotto il profilo medico il bambino non è un piccolo adulto, ma deve essere considerato un paziente con peculiarità sue proprie, così anche per il consenso informato in pediatria non si può, e non si deve, agire come se si trattasse di un adulto, adattando le stesse metodologie e gli stessi approcci alla differente situazione. Il consenso informato per l'età dello sviluppo deve invece essere "rivisitato" per un mondo a misura di bambino e di ragazzo, in cui il bambino/adolescente malato sia messo in grado di esprimersi e di ragionare con un linguaggio a lui consono. Ma per far ciò occorre che gli adulti (medici, infermieri e genitori) sappiano o imparino, ad ascoltare. Per il medico devono essere, quindi, diversi il contegno nell'informare, nell'attendere risposte, nell'adattare le parole ed i gesti alle risposte, ed infine nel decidere, e questo vuol dire, spesso, rivedere, egli stesso, la sua "strutturazione" professionale, per un'apertura al cambiamento.

Il compito del medico, soprattutto quando si tratta di malattie importanti, è sotto questo punto di vista sempre più difficile. Egli deve mediare fra il suo dovere di curare al meglio, secondo scienza e coscienza, e la volontà dei genitori, nel rispetto della personalità e delle capacità di comprendere del ragazzo. Tuttavia il suo agire deve essere tale da non caricare il suo paziente di responsabilità, che non sarebbe in grado di sostenere adeguatamente. L'obiettivo è l'"alleanza terapeutica" tra medici (e struttura), pazienti e famiglia, nella quale il paziente, minore in questo caso, pur non avendo certezze, impara, o meglio, è messo in condizioni, da potersi fidare degli adulti e del medico in particolare.

Nella Convenzione dei diritti dell'uomo e sulla biomedicina redatta dal Consiglio d'Europa nel 1997 conosciuta anche come Convenzione di Oviedo, e ratificata dallo Stato Italiano con legge. 145 del 2001, nonché nella Convenzione di Strasburgo del 1996 (Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo), in più parti si sancisce il principio secondo cui il minore ha il diritto ad essere informato della sua malattia e che l'opinione del minore deve essere presa in considerazione come fattore molto rilevante e sempre più determinante, ovviamente in funzione della sua età e grado di maturità.

Il codice deontologico dei medici del 1998 agli art 33 e 34 ribadiscono il concetto secondo cui il medico ha l'obbligo di dare informazioni al minore e di tener conto della sua volontà, compatibilmente con l'età e la capacità di comprensione, fermo restando il diritto del legale rappresentante. Analogamente anche il Codice Deontologico degli Infermieri del Febbraio 1999 all'art 4.11 riprende il concetto dell'importanza dell'opinione del minore rispetto alle scelte terapeutiche. Il Comitato Nazionale per la Bioetica nel documento elaborato nel Giugno del 1992 dedica ampio spazio al Consenso informato in pediatria. Analizzando il problema del consenso in relazione allo sviluppo del bambino in una valutazione piagetiana dello sviluppo cognitivo afferma che " *vi è impossibilità di un autonomo consenso prima di 6-7 anni. Il consenso è in qualche modo concepibile tra 7 e 10-12 anni... solo entrando nell'età adolescenziale si può pensare che il consenso diventi progressivamente*

*autonomo....L'età limite per prospettarsi la possibilità di ricevere un effettivo consenso informato sarebbe dunque di 14 anni*

Da citare, infine, una recente iniziativa (1999) dell'Ospedale Burlo Garofalo di Trieste, che con altri ospedali pediatrici italiani, Bambino Gesù di Roma, Gaslini di Genova e Meyer di Firenze, ha definito una "Carta dei diritti del bambino in ospedale" nella quale è dato ampio rilievo al diritto del minore al consenso, o meglio all'assenso/dissenso, secondo gli estensori. Quanto è stato detto finora è la rappresentazione dello "stato dell'arte" rispetto alla evoluzione del pensiero nel mondo della pediatria sull'argomento, che trova tuttora difficoltà applicative e resistenze o comunque difficoltà da parte di molti pediatri nella pratica quotidiana, nonostante essi per il peculiare rapporto che hanno con il bambino e la famiglia, da sempre siano più abituati al dialogo rispetto ad altri specialisti. La ragione di questo è dovuta, soprattutto al fatto che il medico è poco o nulla preparato nella tecnica della comunicazione, che è alla base del consenso, durante il percorso formativo, mentre la sua cultura rimane ancora molto impregnata di paternalismo, dove informare e cambiare richiede impegno, fatica, coinvolgimento emotivo, ma soprattutto la "messa in gioco" del proprio ruolo di gestore della malattia del paziente.

### **Vivere i percorsi: qualche storia**

La famiglia si presenta al Punto d'Incontro inviata da colleghi del Reparto di Endocrinologia, a seguito di una visita di controllo del piccolo Luca. Luca ha 4 anni ed è affetto da una malattia rara, rachitismo ipofosforemico, che gli è stata diagnosticata all'età di un anno e mezzo, in seguito ad accertamenti per ginocchio varo. Sta seguendo una cura di fosfati e calcitriolo che non pare sortire gli effetti desiderati: Luca, infatti, ha una visibile deformità agli arti inferiori che gli rende difficoltosa la deambulazione.

I genitori appaiono molto preoccupati, seppur Luca si presenti come un bambino vivace e con una vita relazionale adeguata. Emerge dagli accertamenti che il piccolo necessita di un intervento di chirurgia ortopedica rispetto al quale i genitori sono molto timorosi. All'Incontro Luca e la sua famiglia vengono accolti dal medico di riferimento che lo aveva seguito dagli esordi della malattia, dalla psicologa e dall'assistente sociale. Il medico fornisce dettagliate spiegazioni circa i benefici dell'intervento che verrebbe eseguito in una città del centro Italia, data la competenza di un collega esperto che collabora con l'equipe. L'assistente sociale fornisce indirizzi utili per una sistemazione confortevole e a portata della famiglia. In questa sede la mamma si abbandona a un pianto carico di preoccupazione e riferisce di essere nuovamente incinta e di temere si possa ripetere l'esperienza della malattia... Commenta il padre " Non so se abbiamo la forza di vivere la gravidanza con la paura e poi magari un altro problema come quello di Luca"- i genitori appaiono smarriti, confusi...dicono "forse è anche per questo che siamo così reticenti rispetto all'operazione: abbiamo fatto tanto per accettare la malattia e gli sguardi della gente quando cammina, che ora temiamo possa crollare tutto, la nostra serenità, l'equilibrio del bambino...".

Si concorda di lasciare ancora un po' di tempo per decidere, le scelte da fare per la famiglia sono delicate... L'equipe e i genitori di Luca per ora decidono che il medico invierà nuove radiografie al collega chirurgo per averne ulteriore riscontro, nel frattempo la psicologa è a disposizione presso il Punto d'Incontro...

Trascorsi una decina di giorni, telefona il padre del piccolo, il tono è serio ma sereno... riferisce che lui e la moglie hanno deciso che Luca ha diritto all'intervento "non sarebbe giusto negargli un'opportunità solo per le nostre paure...", "e per il resto..." prosegue con tono commosso "per il resto abbiamo fatto lo stesso ragionamento".

I genitori di Anna contattano il Punto d'Incontro grazie al suggerimento di un'ostetrica dell'ospedale in cui è nata. È stata diagnosticata alla piccola, che ha appena 20 giorni, la sindrome arenogenitale congenita e si dicono spaventati e confusi. All'incontro vengono accolti da uno specialista di riferimento, dall'assistente sociale e dalla psicologa. Anna alla nascita presentava genitali fortemente virilizzati, tanto da essere stata dichiarata un maschietto. A seguito di un controllo più approfondito i medici si sono accorti dell'errore; dall'ecografia è apparsa evidente la presenza di un utero. I genitori raccontano che per loro è stato un trauma venire a sapere di questa malattia "non credevamo nemmeno esistesse", riferiscono increduli. La mamma racconta di essere caduta al sesto mese di gravidanza e di essersi spaventata molto, si domanda se può aver contribuito... I genitori della piccola Anna sembrano accettare con difficoltà l'aspetto ereditario della patologia, "quindi gliel'abbiamo trasmessa noi?!", domandano con tono sofferente. Il medico spiega con precisione di cosa si tratti e della terapia salva-vita cui Anna si dovrà sottoporre, aspetto, quest'ultimo, di cui dicono "qualsiasi cosa, basta che la bambina stia bene!". A tal proposito è stata data indicazione di un intervento di ricostruzione dei genitali esterni ; il padre prende la parola e preoccupato chiede quali effetti potrà sortire nella loro figlia... Raccontano la loro paura di vedere soffrire la bambina e di sentirsi a disagio quando la cambiano... "e poi dover spiegare alla gente che prima sembrava un maschietto adesso è una femminuccia...non è facile neanche per noi". L'assistente sociale suggerisce di contattare l'associazione di genitori della patologia di cui è affetta Anna, consiglio, questo, che viene accolto volentieri: "sapere che succede anche ad altri ti fa sentire meno solo...", dice la madre con un sorriso amaro. Vengono concordati colloqui con la psicologa presso il Punto d'Incontro e un colloquio con il chirurgo che eseguirà l'intervento.

Francesca è una giovane donna di 28 anni affetta da una rara forma di fibrodisplasia ossificante progressiva. Viene a conoscenza del Punto d'Incontro per aver consultato il sito sulle malattie rare e fissa un appuntamento. All'Incontro sono presenti il medico , l'assistente sociale e la psicologa. Francesca si presenta come una ragazza curata e femminile, nell'insieme gradevole nonostante la statura molto bassa. Racconta gli esordi della sua malattia: dolori e piccole calcificazioni a seconda di dove aveva subito un trauma, "veramente molte volte neanche mi accorgevo di essermi fatta male...però mi venivano queste gnocche..". Francesca vive con i genitori, sembra lucida nel riferire il suo vissuto rispetto alla malattia, sta seguendo una cura con bisfosfonati che le permette una buona qualità di vita e fa un lavoro che può svolgere da casa. Si sente privilegiata perché sa che la sua malattia sarebbe potuta manifestarsi più gravemente "ma", dice, "alla mia età mi sono un po' stufata di confrontarmi con chi sta peggio". Riferisce al medico di avere forti dolori al torace che alcune mattine le impediscono quasi di alzarsi dal letto e chiede "se per caso ci sono nuovi rimedi". Oltre a questo vorrebbe prendere contatti con qualche associazione, sapere se ce ne sono a Torino...eventualmente sarebbe interessata a costituirne una. Francesca racconta di voler conoscere e farsi conoscere, di essersi sentita sola in tanti momenti della vita, di averli superati ma "se non facesse qualcosa di costruttivo per sé e per gli altri si sentirebbe inutile, e questo è insopportabile". L'equipe si dice disponibile per crearle dei contatti e con l'assistente sociale concorda un altro appuntamento per ulteriori delucidazioni sull'eventualità di associarsi alla federazione per le malattie rare. Francesca è una giovane donna, malata rara e che sta intraprendendo il suo cammino verso l'autonomia. Il Punto d'Incontro è una tappa.

Una guida non prevede conclusioni, se mai richiede aggiornamenti continui. Emerge comunque con chiarezza, dalle situazioni che abbiamo esaminato, la necessità di realizzare, mantenere ed accrescere una rete di informazione, comunicazione, collaborazione tra professionisti, malati, famiglie ed istituzioni. Una rete sanitaria di questo tipo è sempre esistita, basandosi su rapporti professionali tradizionalmente consolidati che hanno consentito in passato di realizzare percorsi assistenziali complessi, aggiornati ed efficaci. La complessità crescente delle conoscenze scientifiche attuali, ancora più evidente nelle malattie rare, insieme alla importante accelerazione delle comunicazioni caratteristica della nostra epoca, impongono scenari nuovi, che devono essere, oggi come in passato, aggiornati ed efficaci. Ci auguriamo che la rete regionale per le malattie rare risponda pienamente a questi requisiti.

### Indirizzi utili

#### Le nostre associazioni

Amici di Valentina vale@aerre.it	<a href="http://www.atav.nelweb.it">http://www.atav.nelweb.it</a>
ANF	<a href="http://www.neurofibromatosi.org/">http://www.neurofibromatosi.org/</a>
ANIPI	Corso Matteotti 23, Torino Tel 339/7150015
APADEST	<a href="mailto:martagiunti@tin.it">martagiunti@tin.it</a> <a href="mailto:matarpat@libero.it">matarpat@libero.it</a>
ArfsAG	<a href="mailto:arfsagp@libero.it">arfsagp@libero.it</a>
ASPW	<a href="mailto:apwto@tin.it">apwto@tin.it</a> <a href="mailto:old.brum@tin.it">old.brum@tin.it</a>
EAMAS	<a href="mailto:eamas@inrete.it">eamas@inrete.it</a> <a href="http://newpages.inrete.it/eamas/">http://newpages.inrete.it/eamas/</a>
META	<a href="mailto:marco.spada@unito.it">marco.spada@unito.it</a> <a href="http://www.vssp.it/METAto/">http://www.vssp.it/METAto/</a>

Regione Piemonte	<a href="http://www.regionepiemonte.it">http://www.regionepiemonte.it</a>
Ministero Salute	<a href="http://www.ministerosalute.it">http://www.ministerosalute.it</a>
Istituto Superiore di Sanità	<a href="http://www.iss.it">http://www.iss.it</a>

#### ASL ed ASO del Piemonte con referenti

AZIENDE/ PRESIDI	Referenti esperti e/o raccolta dati	Telefono	Mail
ASL 1	Dott.ssa Teresa Miotti	011-5662045	<a href="mailto:ufficioqualità@asl1.to.it">ufficioqualità@asl1.to.it</a>
ASL 2	Dott.ssa Laura Jarre	011-70952561	<a href="mailto:npi@asl102.to.it">npi@asl102.to.it</a>
ASL 3	Dott. Domenico Lombardo	011-4393931	<a href="mailto:lombardo@asl3.to.it">lombardo@asl3.to.it</a>
	Dott.ssa Anna Brunetti		<a href="mailto:brunetti@asl3.to.it">brunetti@asl3.to.it</a>
	Dott. Carlo Buffa		
CMID ASL4	Dott. Dario Roccatello	011-2480362 fax	<a href="mailto:dario.roccatello@unito.it">dario.roccatello@unito.it</a>
ASL 5	Dott. Giovanni Lavallo	011-4017304	<a href="mailto:ufficioqualita.co@asl5.piemonte.it">ufficioqualita.co@asl5.piemonte.it</a>
ASL 6	Dott. Giovanni Iacono		<a href="mailto:cirie.ioso@asl6.piemonte.it">cirie.ioso@asl6.piemonte.it</a>
	Dott. Vai Sergio (no ref.)		<a href="mailto:vai.sergio@libero.it">vai.sergio@libero.it</a>
ASL 7			<a href="mailto:gabrielebersano@inwind.it">gabrielebersano@inwind.it</a>
ASL 8	Dott. Fulvio Senatore/Borsotti	011-9719510	<a href="mailto:sirsanchieri.asl8@fiscali.it">sirsanchieri.asl8@fiscali.it</a>
	Dott. Mauro Giroto		-
ASL 9	Dott. Clemente Ponzetti		<a href="mailto:trasfusionale@asl.ivrea.to.it">trasfusionale@asl.ivrea.to.it</a>
ASL 10	Dott. Giuseppe Grazia (esperto)		<a href="mailto:ggrazia@asl10.piemonte.it">ggrazia@asl10.piemonte.it</a>
	Dott.ssa Emma Zelaschi (dati)		<a href="mailto:ezelaschi@asl10.piemonte.it">ezelaschi@asl10.piemonte.it</a>
ASL 11	Dott.ssa Emanuela Pastorelli		<a href="mailto:dirtsan.vercelli@asl11.piemonte.it">dirtsan.vercelli@asl11.piemonte.it</a>
ASL 12			<a href="mailto:sast12@libero.it">sast12@libero.it</a>
ASL 13	Dott.Daniela Kozel		<a href="mailto:pediatria.bor@asl13.novara.it">pediatria.bor@asl13.novara.it</a>

<b>ASL 14</b>	Dott. Orietta Ossola		<a href="mailto:dsanitaria.vb@asl14.it">dsanitaria.vb@asl14.it</a>
<b>ASL 15</b>			
<b>ASL 16</b>	Dott. Franco Fioretto		<a href="mailto:npi@asl16.sanitacln.it">npi@asl16.sanitacln.it</a>
<b>ASL 17</b>	Dott. Paolo Della Pietra	0172-719117	<a href="mailto:paolo.dellapietra@asl17.it">paolo.dellapietra@asl17.it</a>
<b>ASL 18</b>	Dott. Maria Cristina Frigeri		<a href="mailto:dso.alba@asl18.sanitacln.it">dso.alba@asl18.sanitacln.it</a>
	Dott. Fasolo pier Paolo		
<b>ASL 19</b>	Dott. Valter Saracco		<a href="mailto:tubino@asl19.asti.it">tubino@asl19.asti.it</a>
<b>ASL 20</b>	Dott. Turba		<a href="mailto:castellavincenzo@asl20.piemonte.it">castellavincenzo@asl20.piemonte.it</a>
<b>ASL 21</b>	Dott. Mario Dealessi	0142-434804	<a href="mailto:dirosp@mbox.asl21.piemonte.it">dirosp@mbox.asl21.piemonte.it</a>
	Dott.ssa Giuseppina Sassi		
<b>ASL 22</b>	Sig. Pietro Gamalero	0143-332252	<a href="mailto:asl22.noviligure@regione.piemonte.it">asl22.noviligure@regione.piemonte.it</a>
	Dott. Rigardo		-
<b>OIRM</b>	Dott. Lala Roberto		-
<b>GRADENIGO</b>	Dott. Seminario	011-8151214	<a href="mailto:direzionesanitaria@hgradenigo.it">direzionesanitaria@hgradenigo.it</a>
<b>SAN CAMILLO</b>			
<b>AUXOLOGICO</b>	Dott. Mario Colombo		<a href="mailto:gragru@supereva.it">gragru@supereva.it</a>
	Dott. Graziano Grugni		<a href="mailto:ggrugni@auxologico.it">ggrugni@auxologico.it</a>
<b>VERUNO</b>	Dott. Gabriele Mora	0322-884852	<a href="mailto:gmora@fsm.it">gmora@fsm.it</a>
<b>AUSILIATRICE</b>			
<b>BEATA VERGINE</b>			
<b>CTO</b>	Dott. Ferruccio Fontan	011-6933608	<a href="mailto:dirtsan.cto@cto.to.it">dirtsan.cto@cto.to.it</a>
<b>ASO AL</b>	Dott. Cleonice Penna	0131-206646	<a href="mailto:cpenna@ospedale.al.it">cpenna@ospedale.al.it</a>
	Dott. Fernando Pesce	0131-206262	<a href="mailto:fpesce@ospedale.al.it">fpesce@ospedale.al.it</a>
	Dott. Alessandro Levis		<a href="mailto:alevis@ospedale.al.it">alevis@ospedale.al.it</a>
<b>Presidio Civile AL</b>			
<b>ASO NO</b>	Dott.ssa Daniela Gervino	0321-3733676	<a href="mailto:daniela.gervino@maggioreosp.novara.it">daniela.gervino@maggioreosp.novara.it</a>
<b>MOLINETTE</b>	Dott. Vittorio Modena	3385700506/011-6335649	<a href="mailto:modenavittorio@libero.it">modenavittorio@libero.it</a>
<b>ASO CN</b>	Dott. Paolo Pellegrino	0171-641539	<a href="mailto:pellegrino.p@scroce.sanitacln.it">pellegrino.p@scroce.sanitacln.it</a>
	Dott. Marco Formica (esperto)		
<b>ASO S.LUIGI</b>	Dott. Carlo Albera	011-9026432	<a href="mailto:carlo.albera@unito.it">carlo.albera@unito.it</a>
<b>IRCCS</b>			
<b>Valdese Torre Pellice</b>	Dott. Riccardo Delleani	0121-952711	Direzione Sanitaria
<b>CIOV-TORINO</b>	Dott. Dario Roccatello	011-2403524	<a href="mailto:dario.roccatello@unito.it">dario.roccatello@unito.it</a>
<b>MAURIZIANO</b>	Dott.ssa Margherita Canevari		-
	Dott.ssa Tiziana Bertero	011-5082653 / 5082776	<a href="mailto:tbertero@mauriziano.it">tbertero@mauriziano.it</a>

**Punto di Incontro :**  
**CMID ASL4 Coordinamento Regionale**  
**Istituto Mario Negri**

**C.so Galileo Galilei 38 Tel 011/676002**  
[www.cmid.it](http://www.cmid.it)  
<http://villacamozzi.marionegri.it/>

- Physicians Guide to Rare Diseases** . Hippocrates Edizioni Medico-Scientifiche S.r.l. 2000
- Lo stato dell' arte sulle Malattie Rare in Italia** a cura di "The International Association of Lions Clubs. Multidistretto 108-Italy. 2002-2003"
- Le Malattie Rare in Italia** a cura di "The International Association of Lions Clubs. Multidistretto 108-Italy. 2002-2003
- La scienza delle reti.** Albert-László Barabási Link. Ed. Einaudi 2004
- Filo diretto con le malattie genetiche** . A cura di Telethon. Ed. UTET. 2000
- Comunicare la Sanità per renderla a misura d'uomo.** Guida alla comunicazione nella sanità pubblica e privata . G. Chinnici, F. Giannone, G. Salvati. Ed. Aracne 2002
- Curarsi con Internet** . Piero Piazzano . Ed. APOGEO. 1999
- Il percorso assistenziale del paziente in ospedale** . A cura di G. Casati, M.C. Vichi. Ed. McGraw-Hill 2002
- Solidarietà Sociale : nel laboratorio del nuovo welfare.** A cura del Presidente del Consiglio dei Ministri e Dipartimento degli Affari Sociali . 2002
- Associazioni Italiane Malattie Rare 2004** . Realizzato da Orphanet - Italia
- Guida ragionata delle associazioni di volontariato e delle cooperative sociali in Piemonte** . Ed. Radionotizie. Suppl. n 2 Radio Torino Popolare . E-mail : [volontariato@rtp97.it](mailto:volontariato@rtp97.it)
- La responsabilità del medico in medicina d'Urgenza e Pronto soccorso.** R. Nardi, C. Cipolla D'Abruzzo. Centro Scientifico Editore. Torino. 1996.
- Il Consenso informato in pediatria.** I. Picchiotti. Ri. Ital Ped.2000;26:879-886.
- Il consenso informato in Pediatria ( e in una piccola rilettura bioetica).** G.R. Bugio. Riv. Ital. Ped.2001;27:5-7.
- Droit et santé de l'enfant.** D. Duval-Arnoul, M. Duval-Arnould. Masson. Parigi. 2002 .
- Se i bambini dicono :adesso basta** F. Tonucci.. Ed. Laterza.Roma. 2002.
- Il consenso informato in endocrinologia pediatrica** . G. Bona,A. Petri, S. De Franco, P. d'Agostino . SIEDP. Pacini Editori 2004
- Le Emozioni dei malati e dei curanti** . G. Ferrandes, E. Longo, P. Tempia Valenta. Centro Scientifico Editore 2004
- Chi ha potere sul mio corpo ?.** S. Spinanti. Ed Paoline 1999
- L'educazione alla salute in pediatria** . L. Venturelli, G. Caso, B. Marengoni . Ed UTET . 2000
- Health Online.** Tom Fergusom, Ed. Addison Wesley 1996
- The impact of CyberHealthcare on the physician-patient relationship.** Anderson JG. J Med Syst 2003 Feb;27(1):67-84
- Electronic technology: a spark to revitalize primary care?** Bodenheimer T et al. JAMA 2003 Jul 9;290(2):259-64
- At the intersection of micro and macro: opportunities and challenges for physician-patient communication research.** Cline RJ. Patient Educ Couns 2003 May;50(1):13-6
- Towards quality management of medical information on the internet: evaluation, labelling, and filtering of information.** BMJ 1998; Eysenbach, G et al. 317: 1496-1502.
- Examination of instruments used to rate quality of health information .** Gagliardi A et al. on the internet: chronicle of a voyage with an unclear destination. BMJ. 2002 Mar 9;324(7337):569-73. <<http://bmj.bmjournals.com/cgi/content/full/324/7337/569>>
- Web messaging: a new tool for patient-physician communication** Liederman EM. n. J Am Med Inform Assoc 2003 May-Jun;10(3):260-70
- Internet-based interaction among brain tumour patients.** Mursch K. Analysis of a medical mailing list
- The impact of health information on the internet on the physician-patient relationship: patient perceptions.** Murray E et al. Arch Intern Med 2003 Jul 28;163(14):1727-34
- Evaluating healthcare information accessible via the internet.** Rowlands J <<http://www.bma.org.uk/ap.nsf/Content/LIBColognePresentation2>> ; bibliografia: <http://www.bma.org.uk/ap.nsf/Content/LIBEvaluatingRefs>

## Glossario

**Dispensazione:** fornitura di un farmaco

**Eziologico, eziopatogenesi, eziopatogenetico :** definisce la causa (eziologia) e la patogenesi (modalità di manifestazione) di una malattia

**Farmaci orfani:** farmaci che per la rarità delle patologie a cui sono destinati non trovano sponsor per finanziare la ricerca e la commercializzazione

**Farmacopea:** insieme di leggi e disposizioni che regolano la prescrizione dei farmaci

**Galenico:** farmaco preparato direttamente dal farmacista

**Multidisciplinare, Multispecialistico:** che richiede l'intervento di molte discipline o specialità mediche

**Numerosità:** caratteristica numerica di una data popolazione

**Prescrittore:** chi prescrive un farmaco

**Presidio sanitario:** struttura deputata alla diagnosi e cura

**Patologia:** alterazione dello stato di salute; sinonimi: stato morboso, malattia

**Prevalenza:** numero di casi effettivamente per numero di abitanti rilevati in base a ricerche epidemiologiche

**Soglia:** numero di casi per numero di abitanti, definito in base a esigenze di politica sanitaria

---

## Motori di ricerca

Pubmed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> PubMed

OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> OMIM

Orphanet <http://orphanet.infobiogen.fr/>

Nord <http://www.rarediseases.org/>

Canadian organization for rare disorders <http://www.cord.ca/>

European organization for rare disorders <http://www.eurordis.org/>

Malattie-rareTelethon <http://www.telethon.it>

Aidweb <http://www.aidweb.org>

ISS.it <http://www.iss.it>

Uniamo <http://www.uildm.org>

Ministero salute <http://ministerosalute.it>

Regione piemonte/sanità [http://www.regione.piemonte.it/sez\\_tem/salute/](http://www.regione.piemonte.it/sez_tem/salute/)

## **Ringraziamenti**

**Miniero R.** per la parte relativa al “consenso informato “  
**Gardois P.** per la consulenza internet telematica  
**Matarazzo P.** per la consulenza scientifica dell' Associazione APADEST  
**Bellone J.** per la consulenza scientifica dell' Associazione ANAPI  
**Einaudi S.** per la consulenza scientifica dell' Associazione ArfSAG  
**Corrias A.** per la consulenza scientifica dell' Associazione PWS  
**Vannelli S.** per la consulenza scientifica dell' Associazione ANF  
**De Sanctis L.** per la consulenza scientifica dell' Associazione Pseudoipoparatiroidismo  
**Spada M.** per la consulenza scientifica dell' Associazione META  
**Ferrero G.B.** per la consulenza scientifica dell' Associazione di Williams Barletta G  
per la realizzazione dei percorsi assistenziali  
**Roccatello D.** per la parte relativa a “Malattie Rare e leggi Regionali: l'esperienza in Piemonte”  
**Baldovino S.** per la parte relativa a “Malattie Rare e leggi Regionali: l'esperienza in Piemonte”  
**M.Maspoli** per la parte relativa a “Malattie Rare e leggi Regionali: l'esperienza in Piemonte”  
**C. Brucato** per la parte relativa al “ruolo dell'assistente sociale”  
**Taruscio D.** per la parte relativa al Centro Nazionale per le Malattie Rare  
**Salerno P.** per la parte relativa al Centro Nazionale per le Malattie Rare  
**Francia Giorgio e Agnese** per l'organizzazione del Punto di Incontro  
**Soci e sostenitori della Federazione Malattie Rare Infantili e della Società per lo Studio delle Malattie Rare**

**Allegato 1 DL 18 maggio 279/2001**

**DECRETO 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'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n. 180/L) IL MINISTRO DELLA SANITA' VISTO il decreto legislativo 29 Aprile 1998, n. 124 avente ad oggetto "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 99 del 30 Aprile 1998, e in particolare l'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5, che prevede che il Ministro della sanità, con distinti regolamenti da emanarsi ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, individui, rispettivamente, le condizioni di malattia croniche o invalidanti e le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti; VISTO il decreto ministeriale 1 febbraio 1991 avente ad oggetto "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria" e successive modifiche ed integrazioni; VISTA la legge 31 dicembre 1996 n.675 e successive modifiche e integrazioni, nonché i decreti legislativi 11 maggio 1999, n. 135 e 30 luglio 1999, n. 282, in materia di riservatezza dei dati personali; VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'articolo 15, comma 2, della citata legge n.675 del 1996 e successive modifiche ed integrazioni; VISTO il parere del Consiglio Superiore di Sanità nella seduta del 25 novembre 1998; VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella riunione del 27 maggio 1999; VISTO il parere del Garante per la protezione dei dati personali, reso in data 27 ottobre 1999; RECEPITO il suddetto parere in ordine alle misure da adottare per raccolta, il trattamento, la custodia, la conservazione e la sicurezza dei dati nonché in ordine alle caratteristiche e modalità di funzionamento del Registro nazionale delle malattie rare; VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella seduta del 1° Febbraio 2001 sul testo modificato a seguito dei rilievi del Garante per la protezione dei dati personali; UDITO il parere del Consiglio di Stato espresso dalla sezione consultiva per gli atti normativi nell'adunanza del 26 Marzo 2001; VISTA la nota di comunicazione al Presidente del Consiglio dei Ministri n 100/SCPS/2153-G/2482, del 2 Maggio 2001 a norma dell'art. 17, comma 3, della citata legge 23 agosto 1988 n.400; Ritenuto di provvedere all'entrata in vigore del presente regolamento fin dalla data della sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica italiana, in considerazione del luogo e complesso iter richiesto per la sua applicazione; ADOTTA il seguente regolamento**

**Art. 1 Finalità ed ambito di applicazione**

**1. Il presente regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti dalle suddette malattie. Avvertenza: Il testo delle note qui pubblicato e' stato redatto dall'amministrazione competente per materia ai sensi dell'art. 10, comma 2, del testo unico delle disposizioni sulla promulgazione delle leggi, sull'emanazione dei decreti del Presidente della Repubblica e sulle pubblicazioni ufficiali della Repubblica italiana, approvato con decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 1985, n. 1092, al solo fine di facilitare la lettura delle disposizioni alle quali e' operato il rinvio. Restano invariati il valore e l'efficacia degli atti legislativi qui trascritti. Nota al titolo: Si riporta il**

testo dell'art. 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, recante "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'art. 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449":

**"Art. 5 (Esenzione dalla partecipazione in relazione a particolari condizioni di malattia). 1. Con distinti regolamenti del Ministro della sanità' da emanarsi ai sensi dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, sono individuate, rispettivamente: a) le condizioni di malattia croniche o invalidanti; b) le malattie rare. Le condizioni e malattie di cui alle lettere a) e b) danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti. Nell'individuare le condizioni di malattia, il Ministro della sanità tiene conto della gravità clinica, del grado di invalidità, nonché della onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento.**

**2. I regolamenti individuano inoltre le prestazioni di assistenza sanitaria correlate a ciascuna condizione di malattia ed alle relative complicanze, per le quali e' riconosciuta l'esenzione dalla partecipazione al costo, tenendo conto: a) della loro inclusione nei livelli essenziali di assistenza; b) della loro appropriatezza ai fini del monitoraggio della evoluzione della malattia e dell'efficacia per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti; della definizione dei percorsi diagnostici e terapeutici. I regolamenti individuano altresì le condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione dal pagamento della quota fissa di cui all'art. 3, comma 9, per le prestazioni cui e' necessario ricorrere con frequenza particolarmente elevata, indicate dagli stessi regolamenti.**

**3. L'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate a ciascuna malattia e' riconosciuta in qualsiasi regime di erogazione.**

**4. Sono escluse dall'esenzione le prestazioni finalizzate all'accertamento delle condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione, ad eccezione di quelle individuate dal regolamento di cui al comma 1, lettera b) per la diagnosi delle malattie rare. Sono altresì esclusi dall'esenzione i farmaci collocati nella classe di cui all'art. 8, comma 10, lettera b), della legge 24 dicembre 1993, n. 537.**

**5. Con il regolamento di cui al comma 1, lettera b), sono altresì individuate specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità' dei farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza.**

**6. Le condizioni e le malattie di cui al comma 1 sono aggiornate con la procedura di cui all'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, sulla base dei risultati della ricerca applicata e delle evidenze scientifiche, nonché dello sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici. Entro sessanta giorni dall'entrata in vigore delle nuove tabelle indicative delle percentuali di invalidità' per le minorazioni e malattie invalidanti il Ministro della sanità' provvede ad aggiornare il regolamento di cui al comma 1, lettera a) inserendovi le eventuali ulteriori patologie invalidanti e le correlate prestazioni per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo. Fino all'aggiornamento del regolamento, agli assistiti di cui all'art. 6, commi 1 e 2, del decreto ministeriale 10 febbraio 1991 pubblicato nella Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, n. 32, e successive modificazioni ed integrazioni, è confermata l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni come disciplinata dallo stesso art. 6 e dall'art. 1, comma 3, della legge 23 dicembre 1994, n. 724, nonché l'esenzione agli invalidi civili minori di anni 18 con indennità di frequenza e alle vittime del terrorismo e della criminalità' organizzata di cui alla legge 20 ottobre 1990, n. 302.**

**7. Ai soli fini dell'assistenza sanitaria, la percentuale di invalidità dei soggetti ultra-sessantacinquenni è determinata in base alla presenza di difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età.**

Note al preambolo: Per il testo dell'art. 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, si veda la nota al titolo. Si riporta il testo dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, (Disciplina dell'attività' di governo e ordinamento della Presidenza del Consiglio dei Ministri): "3. Con decreto ministeriale possono essere adottati

regolamenti nelle materie di competenza del Ministro o di autorità sottordinate al Ministro, quando la legge espressamente conferisca tale potere. Tali regolamenti, per materie di competenza di più Ministri, possono essere adottati con decreti interministeriali, ferma restando la necessità di apposita autorizzazione da parte della legge. I regolamenti ministeriali ed interministeriali non possono dettare norme contrarie a quelle dei regolamenti emanati dal Governo. Essi debbono essere comunicati al Presidente del Consiglio dei Ministri prima della loro emanazione.". Il testo del decreto ministeriale 10 febbraio 1991 reca: "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria": La legge 31 dicembre 1996, n. 675 reca "Tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali". Il decreto legislativo 11 maggio 1999, n. 135 reca "Disposizioni integrative della legge 31 dicembre 1996, n. 675, sul trattamento dei dati sensibili da parte dei soggetti pubblici". Il decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282, contiene "Disposizioni per garantire la riservatezza dei dati personali in ambito sanitario". Il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, reca: "Regolamento recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'art. 15, comma 2, della legge 31 dicembre 1996, n. 675". Si riporta il testo dell'art. 15, comma 2, della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675: "Art. 15 (Sicurezza dei dati). 1. (Omissis). 2. Le misure minime di sicurezza da adottare in via preventiva sono individuate con regolamento emanato con decreto del Presidente della Repubblica, ai sensi dell'art. 17, comma 1, lettera a), della legge 23 agosto 1988, n. 400, entro centottanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, su proposta del Ministro di grazia e giustizia, sentiti l'Autorità per l'informatica nella pubblica amministrazione e il Garante". Nota all'art. 1: - Per il testo dell'art. 5 del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124, si veda nella nota al titolo.

## **Art. 2 Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare**

1. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministero della Sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare. Le regioni provvedono all'individuazione dei presidi ed alla formulazione delle proposte, per la prima volta, rispettivamente entro quarantacinque e sessanta giorni dalla data di entrata in vigore del presente regolamento. Nei successivi novanta giorni il Ministro della Sanità provvede all'individuazione dei Centri interregionali di riferimento.

2. I presidi della Rete per le malattie rare sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico- molecolare.

3. I Centri interregionali di riferimento assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni: a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale di cui all'articolo 3 ; b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti; c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati; d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive; f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

4. I presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento.

5. Il Ministero della Sanità cura la diffusione dell'elenco nazionale dei presidi sanitari inclusi nella Rete e riferisce sulla relativa attività nell'ambito della Relazione sullo stato sanitario del Paese di cui all'articolo 1, comma 6 del decreto legislativo 30 dicembre 1992 n. 502, e successive modificazioni. Nota all'art. 2: Si riporta l'art. 1, comma 6, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'art. 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421): "Art. 1 (Tutela del diritto alla salute, programmazione sanitaria e definizione dei livelli essenziali e uniformi di assistenza). 1-5 (Omissis).

6. I livelli essenziali di assistenza comprendono le tipologie di assistenza, i servizi e le prestazioni relativi alle aree di offerta individuate dal Piano sanitario nazionale. Tali livelli comprendono, per il 1998-2000: a) l'assistenza sanitaria collettiva in ambiente di vita e di lavoro; b) l'assistenza distrettuale; c) l'assistenza ospedaliera."

### **Art. 3 Registro nazionale**

1. Al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse è istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro nazionale delle malattie rare.

2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori rischio e agli stili di vita di soggetti dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.

4. La raccolta dei dati e il loro trattamento, consistente nelle operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

5. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela dei dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n.318. L'accesso dei dati è consentito anche dagli operatori dei Centri di riferimento appositamente autorizzati, per le finalità di cui all'articolo 2, comma 3.

6. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

7. La comunicazione e la diffusione dei dati del Registro nazionale è consentita per le finalità e nei limiti di cui all'art. 21, comma 4, lettera a), della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni.

8. Il trasferimento all'estero dei dati del Registro nazionale è consentito ai sensi dell'art. 28, comma 4, lettera g-bis, della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni e integrazioni.

9. Le disposizioni del presente articolo si applicano anche ai registri interregionali tenuti dai Centri di riferimento di cui all'articolo 2, comma 3.

Nota all'art. 3: Per il titolo del decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, si veda nella nota al preambolo. Si riporta il testo dell'art. 21 e dell'art. 28 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675: "Art. 21 (Divieto di comunicazione e diffusione).

1. Sono vietate la comunicazione e la diffusione di dati personali per finalità diverse da quelle indicate nella notificazione di cui all'art. 7. 2
2. Sono altresì vietate la comunicazione e la diffusione di dati personali dei quali sia stata ordinata la cancellazione, ovvero quando sia decorso il periodo di tempo indicato nell'art. 9, comma 1, lettera e).
3. Il Garante può vietare la diffusione di taluno dei dati relativi a singoli soggetti, od a categorie di soggetti, quando la diffusione si pone in contrasto con rilevanti interessi della collettività. Contro il divieto può essere proposta opposizione ai sensi dell'art. 29, commi 6 e 7.
4. La comunicazione e la diffusione dei dati sono comunque permesse: a) qualora siano necessarie per finalità di ricerca scientifica o di statistica e siano effettuate nel rispetto dei codici di deontologia e di buona condotta sottoscritti ai sensi dell'art. 31". "Art. 28 (Trasferimento di dati personali all'estero). 1. Il trasferimento anche temporaneo fuori del territorio nazionale, con qualsiasi forma o mezzo, di dati personali oggetto di trattamento deve essere previamente notificato al Garante, qualora sia diretto verso un Paese non appartenente all'Unione europea o riguardi taluno dei dati di cui agli articoli 22 e 24. 2. Il trasferimento può avvenire soltanto dopo quindici giorni dalla data della notificazione; il termine è di venti giorni qualora il trasferimento riguardi taluno dei dati di cui agli articoli 22 e 24. 3. Il trasferimento è vietato qualora l'ordinamento dello Stato di destinazione o di transito dei dati non assicuri un livello di tutela delle persone adeguato ovvero, se si tratta dei dati di cui agli articoli 22 e 24, di grado pari a quello assicurato dall'ordinamento italiano. Sono valutate anche le modalità del trasferimento e dei trattamenti previsti, le relative finalità, la natura dei dati e le misure di sicurezza. 4. Il trasferimento è comunque consentito qualora: g-bis) il trattamento sia finalizzato unicamente a scopi di ricerca scientifica o di statistica e sia effettuato nel rispetto dei codici di deontologia e di buona condotta sottoscritti ai sensi dell'art. 31."

#### **Art.4 Individuazione delle malattie rare**

1. L'allegato 1, che forma parte integrante del presente regolamento, reca l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate. Per consentire l'identificazione univoca delle malattie rare ai fini dell'esenzione, a ciascuna malattia o gruppo di malattie è associato uno specifico codice identificativo.

#### **Art. 5 Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione**

1. L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle indicazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.
2. I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito.
3. I presidi della Rete comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di riferimento competente, secondo le modalità in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità.

4. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.

5. Al momento del rilascio dell'attestato di esenzione l'azienda unità sanitaria locale fornisce all'interessato l'informativa ai sensi degli articoli 10 e 23 della Legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni e acquisisce il consenso scritto al trattamento dei dati da parte di soggetti erogatori di prestazioni, pubblici, convenzionati o accreditati dal Servizio sanitario nazionale, con riguardo alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.

6. La raccolta e il trattamento dei dati, consistente nelle operazioni di registrazione, validazione, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

7. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti agli operatori delle aziende unità sanitarie locali appositamente autorizzati, nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, per il riconoscimento del diritto all'esenzione ed il controllo delle esenzioni rilasciate, per finalità amministrativo-contabili, per il controllo della relativa spesa a carico del Servizio sanitario nazionale nonché della qualità e appropriatezza dell'assistenza erogata.

8. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

9. La comunicazione e la diffusione dei dati di cui al presente articolo è effettuata nel rispetto di quanto stabilito dall'art. 27 della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni. Nota all'art. 5: Si riporta il testo degli articoli 10 e 23 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675. "Art. 10 (Informazioni rese al momento della raccolta). 1. L'interessato o la persona presso la quale sono raccolti i dati personali devono essere previamente informati oralmente o per iscritto circa: a) le finalità e le modalità del trattamento cui sono destinati i dati; b) la natura obbligatoria o facoltativa del conferimento dei dati; c) le conseguenze di un eventuale rifiuto di rispondere; d) i soggetti o le categorie di soggetti ai quali i dati possono essere comunicati e l'ambito di diffusione dei dati medesimi; e) i diritti di cui all'art. 13; f) il nome, la denominazione o la ragione sociale e il domicilio, la residenza o la sede del titolare e, se designato, del responsabile. 2. L'informativa di cui al comma 1 può non comprendere gli elementi già noti alla persona che fornisce i dati o la cui conoscenza può ostacolare l'espletamento di funzioni pubbliche ispettive o di controllo, svolte per il perseguimento delle finalità di cui agli articoli 4, comma 1, lettera e), e 14, comma 1, lettera d). 3. Quando i dati personali non sono raccolti presso l'interessato, l'informativa di cui al comma 1 è data al medesimo interessato all'atto della registrazione dei dati o, qualora sia prevista la loro comunicazione, non oltre la prima comunicazione. 4. La disposizione di cui al comma 3 non si applica quando l'informativa all'interessato comporta un impiego di mezzi che il Garante dichiara manifestamente sproporzionati rispetto al diritto tutelato, ovvero si rivela, a giudizio del Garante, impossibile, ovvero nel caso in cui i dati sono trattati in base ad un obbligo previsto dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria. La medesima disposizione non si applica, altresì, quando i dati sono trattati ai fini dello svolgimento delle investigazioni di cui all'art. 38 delle norme di attuazione, di coordinamento e transitorie del codice di procedura penale, approvate con decreto legislativo 28 luglio 1989, n. 271, e successive modificazioni, o, comunque, per far valere o difendere un diritto in sede giudiziaria, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento." "Art. 23 (Dati inerenti alla salute). - 1. Gli esercenti le professioni sanitarie e gli organismi sanitari pubblici possono, anche senza l'autorizzazione del Garante, trattare i dati personali idonei a rivelare lo stato di salute, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per il perseguimento di finalità di

tutela dell'incolumità fisica e della salute dell'interessato. Se le medesime finalità riguardano un terzo o la collettività, in mancanza del consenso dell'interessato, il trattamento può avvenire previa autorizzazione del Garante. 1-bis. Con decreto del Ministro della sanità adottato ai sensi dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, sentiti la conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano e il Garante, sono individuate modalità semplificate per le informative di cui all'art. 10 e per la prestazione del consenso nei confronti di organismi sanitari pubblici, di organismi sanitari e di esercenti le professioni sanitarie convenzionati o accreditati dal servizio sanitario nazionale, nonché per il trattamento dei dati da parte dei medesimi soggetti, sulla base dei seguenti criteri: a) previsione di informative effettuate da un unico soggetto, in particolare da parte del medico di medicina generale scelto dall'interessato, per conto di più titolari di trattamento; b) validità, nei confronti di più titolari di trattamento, del consenso prestato ai sensi dell'art. 11, comma 3, per conto di più titolari di trattamento, anche con riguardo alla richiesta di prestazioni specialistiche, alla prescrizione di farmaci, alla raccolta di dati da parte del medico di medicina generale detenuti da altri titolari, e alla pluralità di prestazioni mediche effettuate da un medesimo titolare di trattamento; c) identificazione dei casi di urgenza nei quali, anche per effetto delle situazioni indicate nel comma 1-ter, l'informativa e il consenso possono intervenire successivamente alla richiesta della prestazione; d) previsione di modalità di applicazione del comma 2 del presente art. ai professionisti sanitari, diversi dai medici, che intrattengono rapporti diretti con i pazienti; e) previsione di misure volte ad assicurare che nell'organizzazione dei servizi e delle prestazioni sia garantito il rispetto dei diritti di cui all'art. 1. 1-ter. Il decreto di cui al comma 1 disciplina anche quanto previsto dall'art. 22, comma 3-bis, della legge. 1-quater. In caso di incapacità di agire, ovvero di impossibilità fisica o di incapacità di intendere o di volere, il consenso al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute è validamente manifestato nei confronti di esercenti le professioni sanitarie e di organismi sanitari, rispettivamente, da chi esercita legalmente la potestà ovvero da un familiare, da un prossimo congiunto, da un convivente, o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora. 2. I dati personali idonei a rivelare lo stato di salute possono essere resi noti all'interessato o ai soggetti di cui al comma 1-ter solo per il tramite di un medico designato dall'interessato o dal titolare. 3. L'autorizzazione di cui al comma 1 è rilasciata, salvi i casi di particolare urgenza, sentito il consiglio superiore di sanità. E' vietata la comunicazione dei dati ottenuti oltre i limiti fissati con l'autorizzazione. 4. La diffusione dei dati idonei a rivelare lo stato di salute è vietata, salvo nel caso in cui sia necessaria per finalità di prevenzione, accertamento o repressione dei reati, con l'osservanza delle norme che regolano la materia." Per il titolo del decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318 si veda nella nota al preambolo. Si riporta il testo dell'art. 27 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675. "Art. 27 (Trattamento da parte di soggetti pubblici). 1. Salvo quanto previsto al comma 2, il trattamento di dati personali da parte di soggetti pubblici, esclusi gli enti pubblici economici, è consentito soltanto per lo svolgimento delle funzioni istituzionali, nei limiti stabiliti dalla legge e dai regolamenti. 2. La comunicazione e la diffusione a soggetti pubblici, esclusi gli enti pubblici economici, dei dati trattati sono ammesse quando siano previste da norme di legge o di regolamento, o risultino comunque necessarie per lo svolgimento delle funzioni istituzionali. In tale ultimo caso deve esserne data previa comunicazione nei modi di cui all'art. 7, commi 2 e 3 al Garante che vieta, con provvedimento motivato, la comunicazione o la diffusione se risultano violate le disposizioni della presente legge. 3. La comunicazione e la diffusione dei dati personali da parte di soggetti pubblici a privati o a enti pubblici economici sono ammesse solo se previste da norme di legge o di regolamento. 4. I criteri di organizzazione delle amministrazioni pubbliche di cui all'art. 5 del decreto legislativo 3 febbraio 1993, n. 29, sono attuati nel pieno rispetto delle disposizioni della presente legge.

## **Art. 6 Modalità di erogazione delle prestazioni**

- 1. L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.**
- 2. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento e ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.**
- 3. Ferme restando le competenze della Commissione unica del farmaco di cui all'articolo 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993 n.266 e successive modificazioni, le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici. Note all'art. 6: Il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 reca il "Regolamento di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell' art. 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124" e riporta, per ciascuna delle patologie individuate, le prestazioni sanitarie correlate, erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo. Si riporta il testo dell'art. 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993, n. 266 (Riordinamento del Ministero della sanità', a norma dell'art. 1, comma 1, lettera h), della legge 23 ottobre 1992, n. 421). "Art. 7 (Commissione unica del farmaco). 1. Presso il Ministero della sanità è costituita la commissione unica del farmaco, che provvede a: a) valutare la rispondenza delle specialità' medicinali ai requisiti richiesti dalle disposizioni di legge e dalle direttive emanate dalla Comunità' europea ed esprimere pareri sulle procedure comunitarie per l'autorizzazione all'immissione in commercio dei farmaci; b) esprimere parere vincolante sul valore terapeutico dei medicinali e sulla compatibilità' finanziaria delle prestazioni farmaceutiche e, a richiesta del Ministro della sanità', parere su tutte le questioni relative alla farmaceutica; c) dare indicazioni di carattere generale sulla classificazione dei medicinali, secondo il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 539. 2. La commissione unica del farmaco è nominata con decreto del Ministro della sanità e presieduta dal Ministro stesso o dal vice presidente da lui designato ed è composta da dodici esperti, di documentata competenza scientifica nel campo delle scienze mediche, biologiche e farmacologiche, di cui sette nominati dalla conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome e cinque nominati dal Ministro della sanità. La commissione dura in carica due anni ed i componenti possono essere confermati una sola volta. 3. Sono inoltre componenti di diritto il dirigente del dipartimento competente per materia ed il direttore dell'Istituto superiore di sanità o un direttore di laboratorio da quest'ultimo designato.**
- 4. La commissione può invitare a partecipare alle sue riunioni esperti nazionali e stranieri."**

## **Art. 7 Modalità di prescrizione delle prestazioni**

- 1. La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento, reca l'indicazione, unicamente in forma codificata ai sensi dell'articolo 4, della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. 2. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni. 3. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento e in collaborazione con i presidi della Rete.**

## **Art. 8 Aggiornamento**

- 1. I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996 n. 662, e successive modificazioni e integrazioni. Nota all'art. 8: Si riporta il testo dell'art. 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662 (Misure di razionalizzazione della finanza pubblica). "Art. 1 (Misure in materia di sanità, pubblico impiego, istruzione, finanza regionale e locale, previdenza e assistenza). Omissis. 28. Allo scopo di assicurare l'uso appropriato delle risorse sanitarie e garantire l'equilibrio delle gestioni, i medici abilitati alle funzioni prescrittive conformano le proprie autonome decisioni tecniche a percorsi diagnostici e terapeutici, cooperando in tal modo al rispetto degli obiettivi di spesa. I percorsi diagnostici e terapeutici sono individuati ed adeguati sistematicamente dal Ministro della sanità, avvalendosi dell'Istituto superiore di sanità, sentite la federazione nazionale dell'ordine dei medici chirurghi e degli odontoiatri e le società scientifiche interessate, acquisito il parere del Consiglio superiore di sanità. Il Ministro della sanità stabilisce, d'intesa con la conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, gli indirizzi per l'uniforme applicazione dei percorsi stessi in ambito locale e le misure da adottare in caso di mancato rispetto dei protocolli medesimi, ivi comprese le sanzioni a carico del sanitario che si discosti dal percorso diagnostico senza giustificati motivi."**

## **Art. 9 Norme finali e transitorie**

- 1. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti riconosciuti esenti ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n.329, affetti da: Sindrome di Budd-Chiari, Anemie ereditarie, Connettivite mista, Immunodeficienze primarie, sindrome di Lennox-Gastaut, Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica, Ipercolesterolemia familiare combinata, Iperlipoproteinemia di tipo III), Difetti ereditari della coagulazione, Corea di Huntington, Poliarterite nodosa, incluse nell'allegato 1 al presente regolamento, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.**
- 2. L'allegato 1 al decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 è modificato come riportato nell'allegato 2, che forma parte integrante del presente regolamento.**
- 3. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti già esenti ai sensi del decreto ministeriale del 1 febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991 e successive modifiche ed integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomirosite, Pemfigo e pemfigoidi, Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.**
- 4. Le aziende unità sanitarie locali, in deroga a quanto previsto dall'articolo 5, adeguano le attestazioni di esenzione relative alle malattie di cui ai commi 1 e 3 a quanto previsto dal presente regolamento per le malattie corrispondenti.**
- 5. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento cessano di avere efficacia le disposizioni di cui agli articoli 1, 2, 3 e 4 del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni.**

6. Le aziende unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente regolamento e le specifiche modalità di applicazione.

7. Le disposizioni del presente regolamento saranno adeguate sulla base della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124 , ove venga meno la sospensione dell'efficacia fissata dall'articolo 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388, nonché della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 23 della legge 31 dicembre 1996, n. 675, come modificata dal decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282.

8. Il presente regolamento entra in vigore a decorrere dalla data di pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana.

Il presente regolamento, munito del sigillo dello Stato, sarà inserito nella Raccolta ufficiale degli atti normativi della Repubblica Italiana. E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarlo e di farlo osservare. Roma, 18 maggio 2001 Il Ministro: Veronesi Visto, il Guardasigilli: Fassino Registrato alla Corte dei conti il 14 giugno 2001 Ufficio di controllo preventivo sui Ministeri dei servizi alla persona e dei beni culturali, registro n. 3, foglio n. 104 Note all'art. 9: Il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 reca il "Regolamento di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124" e riporta, per ciascuna delle patologie individuate, le prestazioni sanitarie correlate, erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo. Per il titolo del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, si veda nella nota al preambolo. Si riporta il testo dell'art. 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124 (Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'art. 59, comma 50, della L. 27 dicembre 1997, n. 449.), la cui efficacia è stata sospesa dal comma 1 dell'art. 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388. "Art. 6 (Procedure e tempi). 1. Con uno o più regolamenti emanati entro il 31 ottobre 1998 a norma dell'art. 17, comma 2, della legge 23 Agosto 1988, n 400, sono definite le modalità' di accertamento e di verifica della situazione economica del nucleo familiare e delle condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione o alla partecipazione in misura ridotta, nonché le misure per semplificare le procedure di prescrizione e di pagamento della quota di partecipazione, anche mediante l'utilizzazione della carta sanitaria elettronica. 2. I regolamenti determinano i criteri per lo svolgimento dei controlli sulle esenzioni riconosciute e per il trattamento dei dati personali comunque effettuato in applicazione del presente decreto, con particolare riferimento alle modalità di utilizzazione dei dati, ai soggetti che possono accedervi, e al tempo di conservazione dei dati stessi, nel rispetto delle disposizioni delle leggi 31 dicembre 1996, numeri 675 e 676, nonché di quelle introdotte in emanazione di quest'ultima. Entro il 31 ottobre 1998 il Ministro della sanità d'intesa con la conferenza unificata individua le regioni nelle quali avviare, a partire dal 1° novembre 1998 la sperimentazione del nuovo sistema di partecipazione al costo delle prestazioni e delle esenzioni, con riferimento sia

alle procedure amministrative sia all'impatto economico. Sulla base dei risultati della sperimentazione potranno essere emanate disposizioni integrative e correttive dei regolamenti di cui al presente comma. 2. Nel rispetto di quanto stabilito nei suddetti regolamenti, entro il 30 giugno 1999, le regioni disciplinano: a) le procedure per il riconoscimento, da parte delle aziende unità sanitarie locali, del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie ai sensi degli articoli 4 e 5 del presente decreto o alla partecipazione in misura ridotta, ai sensi dell'art. 4; b) le procedure per il rilascio, da parte delle aziende unità sanitarie locali, del documento attestante il diritto all'esenzione o alla partecipazione in misura ridotta, prevedendo a tal fine anche l'avvio di sperimentazioni locali di utilizzo della carta sanitaria elettronica di cui la lettera l) dell'art. 59, comma 50; c) le modalità' con le quali effettuare i controlli sulle esenzioni riconosciute, anche ricorrendo ad appositi uffici consorziati di più aziende unità sanitarie locali o di altri enti eroganti prestazioni sociali agevolate, in ordine alla veridicità della situazione familiare dichiarata nonché

confrontando i dati reddituali e patrimoniali dichiarati con quelli in possesso del sistema informativo del Ministero delle finanze sulla scorta di convenzioni stipulate con il ministero stesso; d) le procedure per il pagamento delle quote di partecipazione da parte degli assistiti a fronte delle prestazioni fruite, anche mediante l'avvio di sperimentazioni di modalità innovative, ivi incluso l'utilizzo a tal fine della citata carta sanitaria elettronica; e) le modalità di controllo sul comportamento dei singoli soggetti erogatori relativamente alla riscossione delle quote di partecipazione al costo delle prestazioni dagli assistiti e alla relativa rendicontazione nei confronti della propria azienda unita' sanitarie locali; f) le modalità di controllo del ricorso alle prestazioni nei diversi regimi di erogazione, ivi compresi i ricoveri brevi in regime ordinario. 3. Il trattamento dei dati di cui al presente decreto e' svolto nel rispetto delle disposizioni della legge 31 dicembre 1996, n. 675 e di quelle contenute nel decreto legislativo di cui all'art. 59, comma 51, della legge 27 dicembre 1997, n. 449 e successive modificazioni, anche al fine di assicurare la perdurante efficacia del sistema dei controlli. 4. La carta sanitaria elettronica è sperimentata e introdotta nel rispetto delle garanzie previste dai decreti legislativi emanati in attuazioni della legge 31 dicembre 1996, n. 676".

### **Elenco alfabetico delle patologie esenti**

Supplemento ordinario alla GAZZETTA UFFICIALE Serie generale - n. 160

Aarskog sindrome di RN0790

Aase-smith sindrome di RN1340

Acalasia RI0010

Aceruloplasminemia congenita RC0120

Acrocefalosindattilia RNG030

Acrodermatite enteropatica RC0070

Acrodisostosi RN0280

Adams-Oliver sindrome di RN0340

Adiposi dolorosa RC0090

Adrenoleucodistrofia RF0120

Agenesia cerebellare RN0030

Alagille sindrome di RN1350

Alpers malattia di RF0010

Alport sindrome di RN1360

Alstrom sindrome di RN1370

Alterazioni congenite del metabolismo del ferro RCG100

Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteineescluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III RCG070

Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100

Amiloidosi primarie e familiari RCG130

Anemie ereditarie RDG010

Angelman sindrome di RN1300

Angioedema ereditario RC0190

Aniridia RN0110

Ano imperforato RN0190

Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia RNG040

Antley-bixler sindrome di RN0800

Aplasia congenita della cute RN0640

Apnea infantile RP0050

Arnold-Chiari sindrome di RN0010

Arterite a cellule giganti RG0080

Artrogriposi multiple congenite RNG020

Asplenia con anomalie cardiovascolari RN0740

Atransferrinemia congenita RC0130  
Atresia biliare RN0210  
Atresia del digiuno RN0170  
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea RN0160  
Atresia o stenosi duodenale RN0180  
Atrofia dentato rubropallidolusiana RF0050  
Atrofia emifacciale progressiva RN0650  
Atrofia essenziale dell'iride RF0240  
Atrofia ottica di leber RF0300  
Atrofie muscolari spinali RFG050  
Axenfeld-Rieger anomalia di RN0090  
Baller-Gerold sindrome di RN0810  
Bardet-Biedl sindrome di RN1380  
Beckwith-Wiedemann sindrome di RN0820  
Behc° et malattia di RC0210  
Behr sindrome di RF0220  
Bloch-Sulzberger malattia di RN1480  
Bloom sindrome di RN0830  
Blue rubber bleb nevus RN0150  
Borjeson sindrome di RN0840  
Budd-Chiari sindrome di RG0110  
Camptodattilia familiare RN0290  
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina RC0200  
Caroli malattia di RN0220  
Carpenter sindrome di RN1390  
Ceroido-Lipofuscinosi RFG020  
Charge associazione RN0850  
Chavany-Marie sindrome di RN0070  
Chediak-Higashi malattia di RD0060  
Cheratite-ittiosi-sordita© RN1500  
Cheratocono RF0280  
Cheratosi follicolare acuminata RN0530  
Chiray Foix sindrome di RN0070  
Churg-Strauss sindrome di RG0050  
Ciclite eterocromica di Fuch RF0230  
Cistite interstiziale RJ0030  
Coats malattia di RF0200  
Cockayne sindrome di RN1400  
Coffin-Lowry sindrome di RN0350  
Coffin-Siris sindrome di RN0360  
Cogan sindrome di RF0270  
Colangite primitiva sclerosante RI0050  
Coloboma congenito del disco ottico RN0120  
Condrodistrofie congenite RNG050  
Congiuntivite lignea RF0290  
Connettivite mista RM0030  
Connettiviti indifferenziate RMG010  
Corea di Huntington RF0080  
Cornelia De Lange sindrome di RN1410  
Craniosinostosi - ipoplasia mediofacciale - anomalie dei piedi RN0400  
Cri Du Chat malattia del RN0670  
Crigler-Najjar sindrome di RC0180  
Crioglobulinemia mista RC0110  
Criswick-Schepens sindrome di RF0200  
Cronkhite-Canada malattia di RB0030  
Cute marmorea teleangectasica congenita RN0540

Cutis Laxa RN0500  
Darier malattia di RN0550  
De Morsier sindrome di RN0860  
De Sanctis Cacchione malattia di RN1420  
Deficienza congenita di zinco RC0070  
Deficienza di Acht RC0010  
Deficienza di ceramidasi RC0100  
Deformita' di Sprengel RN0270  
Degenerazione epatocerebrale RC0150  
Degenerazione lenticolare o putaminale familiare RC0150  
Degenerazioni della cornea RFG130  
Denys-Drash sindrome di RN1430  
Dercum malattia di RC0090  
Dermatite erpetiforme RL0020  
Dermatomiosite RM0010  
Diabete insipido nefrogenico RJ0010  
Difetti ereditari della coagulazione RDG020  
Disautonomia familiare RN0080  
Discheratosi congenita RN0560  
Disfagocitosi cronica RD0050  
Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine RCG120  
Displasia oculo-digito-dentale RN1440  
Displasia setto-ottica RN0860  
Displasia spondilocostale RN0410  
Displasia spondiloepifisaria congenita RN1450  
Distonia di torsione idiopatica RF0090  
Distrofie ereditarie della cornea RFG140  
Distrofie ereditarie della coroide RFG120  
Distrofie miotoniche RFG090  
Distrofie muscolari RFG080  
Distrofie retiniche ereditarie RFG110  
Disturbi da accumulo di lipidi RCG080  
Disturbi del ciclo dell'urea RCG050  
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli amminoacidi RCG040  
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito RCG060  
Donhoue sindrome di RC0050  
Down sindrome di RN0660  
Dubowitz sindrome di RN0870  
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di RN0370  
Eales malattia di RF0210  
Eaton-Lambert sindrome di RF0190  
Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi RN0880  
Edema angioneurotico ereditario RC0190  
Eec sindrome RN0880  
Ehlers-danlos sindrome di RN0330  
Embriofetopatia rubeolica RP0010  
Emeralopia congenita RF0250  
Emoglobinuria parossistica notturna RD0020  
Endocardite reumatica RG0010  
Epidermolisi bollosa RN0570  
Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari RN0720  
Epilessia mioclonica progressiva RF0060  
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva RN0580  
Eritrocheratodermia variabile RN0590  
Eritrocheratolisi hiemalis RL0010

Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso RN0600  
Ermafroditismo vero RN0240  
Facomatosi RN0750  
Farber malattia di RC0100  
Fascite diffusa RM0050  
Fascite eosinofila RM0040  
Fibrosi epatica congenita RP0070  
Fibrosi retroperitoneale RJ0020  
Filippi sindrome di RN0380  
Focomelia RN0260  
Fosfoetilaminuria RC0160  
Fraser sindrome di RN1460  
Freeman-Sheldon sindrome di RN0890  
Fryns sindrome di RN0900  
Gangliosidosi RFG030  
Gardner sindrome di RB0040  
Gastrite ipertrofica gigante RI0020  
Gastroenterite eosinofila RI0030  
Gastroschisi RN0320  
Gerstmann sindrome di RQ0010  
Goldenhar sindrome di RN0910  
Goodpasture sindrome di RG0060  
Granulomatosi di Wegener RG0070  
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia RN0390  
Hansen malattia di RA0010  
Hay-Wells sindrome di RN1470  
Hermansky-Pudlak sindrome di RN0920  
Hirschsprung malattia di RN0200  
Holt-Oram sindrome di RN0930  
Horton malattia di RG0080  
Idiozia xerodermica RN1420  
Immunodeficienze primarie RCG160  
Incontinentia pigmenti RN0510  
Iperaldosteronismi primitivi RCG010  
Ipercheratosi epidermolitica RN0600  
Ipfosfatasia RC0160  
Ipogonadismo con anosmia RC0020  
Ipomelanosi di Ito RN1480  
Ipoplasia focale dermica RN0610  
Isaacs sindrome di RN1490  
Istiocitosi croniche RCG150  
Ittiosi congenite RNG070  
Ivemark sindrome di RN0740  
Jackson-Weiss sindrome di RN0400  
Jarcho-Lwvin sindrome di RN0410  
Joubert sindrome di RN0040  
Kabuki sindrome della maschera RN0940  
Kallmann sindrome di RC0020  
Kartagener sindrome di RN0950  
Kawasaki sindrome di RG0040  
Kearns-Sm RF0020  
Kernittero RP0060  
Kid sindrome RN1500  
Klinefelter sindrome di RN0690  
Klippel-Feil sindrome di RN0310  
Klippel-Trenaunay sindrome di RN1510

Landau-Kleffner sindrome di RN1520  
Lawrence- Moon sindrome di RN1380  
Leigh malattia di RF0030  
Lennox Gastaut sindrome di RF0130  
Leopard sindrome RN1530  
Leprecaunismo RC0050  
Leucodistrofie RFG010  
Levy-Hollister sindrome di RN1540  
Lichen Sclerosus et atrophicus RL0060  
Linfangectasia intestinale RI0080  
Linfoangiomiomatosi polmonare RB0060  
Linfoangiomiomatosi RB0060  
Lipodistrofia intestinale RA0020  
Lipodistrofia totale RC0080  
Lissencefalia RN0050  
Lyme malattia di RA0030  
Maffucci sindrome di RN0960  
Malattia da inclusione dei microvilli RI0070  
Malattia del fegato policistico RN0230  
Malattia granulomatosa cronica RD0050  
Malattie spinocerebellari RFG040  
Marchiafava-Micheli sindrome di RD0020  
Marfan sindrome di RN1320  
Marshall sindrome di RN0970  
Marshall-Smith sindrome di RN1550  
Meckel sindrome di RN0980  
Melas sindrome RN0710  
Melkersson-Rosenthal sindrome di RF0160  
Merrf sindrome RN0720  
Microangiopatie trombotiche RGG010  
Microcefalia RN0020  
Mioclono essenziale ereditario RF0070  
Miopatia mitocondriale - encefalopatia - acidosi lattica -ictus RN0710  
Miopatie congenite ereditarie RFG070  
Moebius sindrome di RN0990  
Morning Glory anomalia di RN0130  
Mucopolipidosi RCG090  
Mucopolisaccaridosi RCG140  
Nager sindrome di RN1000  
Narcolessia RF0150  
Nefroblastoma RB0010  
Neu-Laxova sindrome di RN1560  
Neuroacantocitosi RN1570  
Neurofibromatosi RBG010  
Neuropatia ottica ereditaria RF0300  
Neuropatie ereditarie RFG060  
Neutropenia ciclica RD0040  
Noonan sindrome di RN1010  
Norrie malattia di RN1580  
Oguchi sindrome di RF0260  
Oloprosencefalia RN0060  
Onicoosteodisplasia ereditaria RN1190  
Opitz sindrome di RN1020  
Osteodistrofie congenite RNG060  
Pachidermoperiostosi RN0620  
Pallister- Hall sindrome di RN1030

**Pallister-Killian sindrome di RN1590**  
**Pallister-W Sindrome di RN0420**  
**Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche RFG100**  
**Paralisi sopranucleare progressiva RF0170**  
**Parry-Romberg sindrome di RN0650**  
**Pearson sindrome di RN1600**  
**Pemfigo RL0030**  
**Pemfigoide benigno delle mucose RL0050**  
**Pemfigoide bolloso RL0040**  
**Pena-Shokeir I sindrome di RN1110**  
**Pena-Shokeir II sindrome di RN1640**  
**Persistenza della membrana pupillare RN0140**  
**Peter anomalia di RN0100**  
**Peutz-Jeghers sindrome di RN0760**  
**Pfeiffer sindrome di RN1040**  
**Piastrinopatie ereditarie RDG030**  
**Poems sindrome RN1610**  
**Poland sindrome di RN0430**  
**Poliangioite microscopica RG0020**  
**Poliarterite microscopica RG0020**  
**Poliarterite nodosa RG0030**  
**Policondrite RM0060**  
**Poliendocrinopatie autoimmuni RCG030**  
**Polimiosite RM0020**  
**Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante RF0180**  
**Poliposi familiare RB0050**  
**Porfirie RCG110**  
**Porpora di henoch-schonlein ricorrente RD0030**  
**Prader-willi sindrome di RN1310**  
**Pseudoermafroditismi RNG010**  
**Pseudoxantoma elastico RN0630**  
**Pubertà precoce idiopatica RC0040**  
**Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente RC0170**  
**Reifenstein sindrome di RC0030**  
**Rendu-Osler-Weber malattia di RG0100**  
**Rene con midollare a spugna RN0250**  
**Retinoblastoma RB0020**  
**Rett sindrome di RF0040**  
**Rieger sindrome RN1050**  
**Riley-Day sindrome di RN0080**  
**Roberts sindrome di RN1060**  
**Robinow sindrome di RN1070**  
**Rubinstein-Taybi sindrome di RN1620**  
**Russell-Silver sindrome di RN1080**  
**Schilder malattia di RF0120**  
**Schinz-Giedion sindrome di RN1090**  
**Sclerosi laterale amiotrofica RF0100**  
**Sclerosi laterale primaria RF0110**  
**Sclerosi tuberosa RN0750**  
**Seckel sindrome di RN1100**  
**Sequenza da ipocinesia fetale RN1110**  
**Sequenza sirenomelica RN0440**  
**Short sindrome RN0730**  
**Simpson-Golabi-Behmel sindrome di RN1120**  
**Sindrome acrocallosa RN1630**  
**Sindrome alcolica fetale RP0040**

Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130  
Sindrome branchio-oto-renale RN1140  
Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150  
Sindrome cerebro-costomandibolare RN0450  
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640  
Sindrome da insensibilita© parziale agli androgeni RC0030  
Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale RI0040  
Sindrome da regressione caudale RN0300  
Sindrome da X fragile RN1330  
Sindrome del nevo displastico RN1650  
Sindrome del nevo epidermale RN1660  
Sindrome del nucleo rosso superiore RN0070  
Sindrome emolitico uremica RD0010  
Sindrome femoro-facciale RN0460  
Sindrome fetale da acido valproico RP0020  
Sindrome fetale da idantoina RP0030  
Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale RN1540  
Sindrome oculo-cerebro-cutanea RN1160  
Sindrome oto-palato-digitale RN0470  
Sindrome proteo RN1170  
Sindrome pterigio multiplo RN1670  
Sindrome trico-dento-ossea RN1680  
Sindrome trico-rino-falangea RN1180  
Sindrome trisma pseudocamptodattilia RN0480  
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio RN1690  
Sindrome unghia-rotula RN1190  
Sindromi adrenogenitali congenite RCG020  
Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG080  
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica RNG090  
Sjorgren-Larsson sindrome di RN1700  
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di RN1200  
Smith-Magenis sindrome di RN1210  
Sprue celiaca RI0060  
Steele-Richardson-Olszewski sindrome di RF0170  
Stickler sindrome di RN1220  
Sturge-Weber sindrome di RN0770  
Summit sindrome di RN1230  
Takayasu malattia di RG0090  
Tay sindrome di RN1710  
Teleangectasia emorragica ereditaria RG0100  
Touraine-Salente-Gole© sindrome di RN0620  
Townes-Brocks sindrome di RN1240  
Trombocitopenie primarie ereditarie RDG040  
Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie -ritardo mentale RN1730  
Tumore di wilms e pseudoermafroditismo RN1430  
Turner sindrome di RN0680  
Vacterl associazione RN1250  
Vitreoretinopatia essudativa familiare RF0200  
Vogt-koyanagi-harada sindrome di RN1720  
Von Hippel-Lindau sindrome di RN0780  
Wagr sindrome di RN1730  
Waldmann malattia di RC0140  
Walker-Warburg sindrome di RN1740  
Weaver sindrome di RN0490  
Weill-Marchesani sindrome di RN1750  
Werner sindrome di RC0060

West sindrome di RF0140  
Whipple malattia di RA0020  
Wildervanck sindrome di RN1260  
Williams sindrome di RN1270  
Wilms tumore di RB0010  
Wilson malattia di RC0150  
Winchester sindrome di RN1280  
Wolf-Hirschhorn sindrome di RN0700  
Wolfram sindrome di RN1290  
Xeroderma pigmentoso RN0520  
Zellweger sindrome di RN1760

**Allegato2** Circolare 13 dicembre 2001 n 13 del Ministero della Salute

"Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare"

Circolare 13 dicembre 2001 n 13 del Ministero della Salute

"Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare"

Allo scopo di garantire una omogenea applicazione della disciplina delle esenzioni per malattia sul territorio nazionale ed assicurare la più ampia tutela degli assistiti si forniscono le seguenti indicazioni.

#### 1. I presupposti normativi

La disciplina delle esenzioni in relazione a particolari condizioni di malattia, definita con due distinti regolamenti in attuazione dell'art. 5, comma 1, lettere a) e b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124, sostituisce il precedente sistema previsto dal d.m. 1.2.91 (artt. 1, 2, 3 e 4) e da altre specifiche disposizioni.

Il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 "*Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124*", come modificato dal decreto ministeriale 21 maggio 2001 n. 296 "*Regolamento di aggiornamento del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, ....*" (G.U. n. 166 del 19 luglio 2001), individua le condizioni di malattia croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate.

Il decreto ministeriale 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'articolo 5, comma 1, lettera b,) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124*" (S.O. alla G.U. n. 160 del 12 luglio 2001):

- individua le malattie rare;
- prevede l'istituzione di una Rete assistenziale dedicata, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, nonché prevede l'istituzione di una Rete assistenziale dedicata, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, nonché

Le disposizioni previste per le diverse categorie di invalidi (art. 6, commi 1 e 2 del d.m. 1.2.91) sono confermate fino all'entrata in vigore delle nuove tabelle indicative delle percentuali di invalidità ed al conseguente aggiornamento del regolamento delle malattie croniche e invalidanti, secondo quanto previsto dall'art. 5, comma 6 del d.lgs. n 124/1998.

## 2. I principi generali

### 2.1 Individuazione delle malattie e condizioni esenti

In entrambi i decreti le malattie che danno diritto all'esenzione sono individuate sulla base dei criteri dettati dal d.lgs. n. 124/1998: gravità clinica, grado di invalidità e onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento

Per le malattie rare un criterio ulteriore è rappresentato dai dati di prevalenza italiani, europei, statunitensi e di letteratura. Poiché, ad oggi, non esiste una definizione universalmente accettata di malattia rara, nel decreto sono state utilizzate, come criterio di riferimento, le indicazioni del *"Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003"*, che definisce "rare" le malattie con una prevalenza inferiore a 5 per 10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria.

Ai fini dell'esenzione sono individuate

- 51 malattie e condizioni, esenti ai sensi del d.m. n. 329/1999 e successive modificazioni;
- 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare, esenti ai sensi del d.m. n. 279/2001.

### 2.2 Definizione delle malattie e condizioni esenti

Le malattie elencate negli allegati ai citati regolamenti sono definite, nella maggior parte dei casi, secondo la Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-9-CM del 1997 -International Classification of Diseases-IX-Clinical Modification-); nel caso di condizioni per le quali non sia stato possibile fare riferimento alla classificazione internazionale, è stata riportata soltanto la definizione (es. "051 Soggetti nati con condizioni di gravi deficit fisici, sensoriali e neuropsichici"). Per alcune malattie rare sono elencati anche i sinonimi più frequenti; quando si tratta di gruppi di malattie, nella maggior parte dei casi sono riportati esempi di malattie afferenti al gruppo stesso.

Entrambi i provvedimenti introducono ex-novo un sistema di codifica uniforme a livello nazionale che, ai fini dell'esenzione, consente di identificare in modo univoco le malattie, i gruppi di malattie e le condizioni e agevola le attività di verifica.

Il d.m. n. 329/1999 associa a ciascuna malattia e condizione esente uno specifico codice numerico composto di due parti:

- la prima parte, di tre cifre, reca la numerazione progressiva della malattia o della condizione;
- la seconda parte, composta di tre, quattro o cinque cifre, corrisponde al codice identificativo della malattia secondo l'ICD-9-CM. Sono stati utilizzati codici di categoria (a 3 caratteri), codici di sotto-categoria (a 4 caratteri), codici di sotto-classificazione (a 5 caratteri). Inoltre, per talune malattie, sono stati utilizzati i codici V della - la seconda parte, composta di tre, quattro o cinque cifre, corrisponde al codice identificativo della malattia

secondo l'ICD-9-CM. Sono stati utilizzati codici di categoria (a 3 caratteri), codici di sotto-categoria (a 4 caratteri), codici di sotto-classificazione (a 5 caratteri). Inoltre, per talune malattie, sono stati utilizzati i codici V della "Classificazione supplementare dei fattori che influenzano lo stato di salute ed il ricorso alle strutture sanitarie"

Nel caso in cui la condizione individuata non sia stata definita sulla base della classificazione ICD-9-CM, il codice identificativo è composto soltanto dalle prime tre cifre.

#### Il d.m. n. 279/2001

Poiché i sistemi di classificazione delle malattie attualmente disponibili risultano insufficienti per identificare le singole malattie rare, è stato predisposto uno specifico codice alfanumerico che, rispettando l'ordine progressivo dei settori previsti dalla classificazione ICD-9-CM, permette eventuali confronti ed aggiornamenti.

Il codice alfanumerico si compone di sei caratteri:

- il primo carattere - il primo carattere è la lettera "R" che indica che la malattia è
- il secondo carattere - il secondo carattere è
- il terzo carattere - il terzo carattere è costituito dal numero "0" nel caso di una malattia singola e dalla lettera "G"
- i successivi caratteri indicano la numerazione progressiva della malattia o del gruppo di malattie comprese in ciascun settore (es. RF0010, RFG010).

Quando il codice si riferisce ad un gruppo di malattie, tutte le malattie afferenti allo stesso gruppo (anche quando non espressamente indicate in via esemplificativa) sono identificate da quel medesimo codice.

Tra un codice e l'altro è mantenuta una riserva di codici utile a consentire l'eventuale inserimento di ulteriori malattie, classificate alla luce delle conoscenze scientifiche, nel rispetto del criterio di classificazione.

### 2.3 Prestazioni erogabili in esenzione

Entrambi i provvedimenti prevedono il diritto all'esenzione per le prestazioni individuate tra quelle incluse nei livelli essenziali e uniformi di assistenza nonché assoggettate alla partecipazione al costo ai sensi della normativa vigente. Le prestazioni erogabili in esenzione rispondono ai criteri di *appropriatezza* ai fini del monitoraggio dell'evoluzione della malattia e di *efficacia* ai fini della prevenzione degli ulteriori aggravamenti (art. 5, comma 2 del d.lgs. n.124/1998).

Il d.m. n. 329/1999 e successive modificazioni definisce l'insieme di prestazioni per ogni malattia e condizione, tenendo conto delle necessità di monitorare gli effetti collaterali del trattamento e di prevenire le complicanze più frequenti.

Per la maggior parte delle malattie e condizioni, le prestazioni sono individuate tra quelle incluse nel d.m. 22 luglio 1996 *"Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del servizio sanitario nazionale e relative tariffe"* e successive modificazioni.

Fanno eccezione alcune prestazioni la cui codifica deve essere identificata di volta in volta sulla base del quadro clinico del singolo soggetto (es. Radiografia convenzionale segmentaria del/i distretto/i interessato/i).

Per alcune particolari malattie e condizioni (es. Fibrosi cistica, Sclerosi multipla, Soggetti affetti da pluripatologie...) non sono identificate le singole prestazioni erogabili in esenzione in quanto le necessità dei soggetti affetti sono estese e variabili. Il medico di fiducia, pertanto, le individuerà di volta in volta in relazione alle specifiche condizioni cliniche. Ciò garantisce una migliore tutela del paziente e una maggiore flessibilità applicativa da parte del medico.

Il decreto n. 329/1999 non prevede l'esenzione per le prestazioni finalizzate alla diagnosi della malattia: il diritto all'esenzione è riconosciuto per la malattia già accertata.

Il d.m. n. 279/2001, a causa della varietà e della complessità delle manifestazioni cliniche di ciascuna malattia, non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede che siano erogate in esenzione tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

In considerazione dell'onerosità e della complessità dell'iter diagnostico per le malattie rare, l'esenzione è estesa anche

- ad indagini volte all'accertamento delle malattie rare;
- ad indagini genetiche sui familiari dell'assistito, eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica. Tale disposizione si basa sulla considerazione che la maggior parte delle malattie rare - ad indagini genetiche sui familiari dell'assistito, eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica. Tale disposizione si basa sulla considerazione che la maggior parte delle malattie rare è

Le modalità prescrittive delle prestazioni sono riportate più avanti (paragrafo 4.3).

I provvedimenti non considerano le prestazioni di assistenza protesica e integrativa e di assistenza farmaceutica che sono regolamentate da altre norme specifiche (1).

Alcune condizioni precedentemente esentate ai sensi degli artt. 3 e 5 del d.m. 1.2.91 sono escluse dalla partecipazione al costo ai sensi dell'art. 1, commi 4 e 5 del d.lgs. n. 124/1998 (2).

Le prestazioni correlate alle malattie e condizioni identificate dai due provvedimenti sono erogabili in esenzione in qualsiasi regime di erogazione (e quindi anche in pronto soccorso, qualora norme regionali prevedano la partecipazione al costo per le prestazioni non seguite da ricovero).

Con riferimento alle prestazioni connesse alle attività di donazione d'organo, si segnala che l'esclusione dalla partecipazione al costo riguarda non solo le prestazioni connesse all'atto della donazione, ma anche quelle finalizzate al controllo della funzionalità dell'organo residuo.

E' previsto che entrambi i decreti siano aggiornati con riferimento allo sviluppo delle linee guida e all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche.

*Note:*

1) per l'assistenza protesica: d.m 27 agosto 1999, n. 332 e d.m. 31 maggio 2001, n. 321; per l'assistenza integrativa: d. m. 8 giugno 2001; per l'assistenza farmaceutica: il complesso dei provvedimenti CUF di attuazione dell'art. 8, comma 10, della legge 24 dicembre 1993, n. 537.

2) In particolare, l'esclusione dalla partecipazione è prevista per:

- - le prestazioni specialistiche rese nell'ambito di programmi organizzati di diagnosi precoce e prevenzione collettiva;
- - finalizzate alla tutela della salute collettiva, obbligatorie per legge o disposte a livello locale in caso di situazioni epidemiche;
- - finalizzate all'avviamento al lavoro derivanti da obblighi di legge;
- - finalizzate alla tutela della maternità, definite dal decreto ministeriale 10 settembre 1998;
- - finalizzate alla prevenzione della diffusione dell'infezione da HIV;
- - finalizzate alla promozione delle donazioni di sangue, organi e tessuti, limitatamente alle prestazioni connesse alle attività di donazione;
- - volte alla tutela dei soggetti danneggiati da complicanze di tipo irreversibile a causa di vaccinazioni obbligatorie, trasfusioni e somministrazione di emoderivati.

### 3. Le modifiche al d.m. n. 329/1999

L'entrata in vigore del decreto n. 279/2001 sulle malattie rare e del decreto n.296/2001 ha comportato le seguenti modifiche alla disciplina originariamente contenuta nel decreto n.329/1999.

#### 3.1 Il decreto sulle malattie rare (d.m. n. 279/2001)

- I soggetti già *Angioedema ereditario, Dermatomiosite, Pemfigo e pemfigoidi, Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa* acquisiscono il diritto all'esenzione per le prestazioni previste dal regolamento sulle malattie rare.
- Le malattie di seguito elencate sono state incluse tra le malattie rare nell'allegato 1 al d.m. n.279/2001 e, pertanto, sono state escluse dall'allegato al d.m. n. 329/1999:
- *Sindrome di Budd-Chiari* , già prevista nell'ambito della condizione "002 Affezioni del sistema circolatorio";
- *Sindrome di Lennox-Gastaut* , già prevista nell'ambito della condizione "017 Epilessia";
- *Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa e IIb*, già prevista nell'ambito della condizione "025 Ipercolesterolemia familiare omozigote e eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III";
- *Corea di Huntington*, già prevista nell'ambito della condizione "038 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali";
- *Anemie emolitiche ereditarie*, già prevista come condizione 004;

- Connettivite mista, già prevista come condizione 010;
- Disturbi interessanti il sistema immunitario: immunodeficienze congenite e acquisite determinanti gravi difetti delle difese immunitarie con infezioni recidivanti (escluso: Infezioni da HIV), già prevista come condizione 015;
- Malattie da difetti della coagulazione, già prevista come condizione 033;
- Poliarterite nodosa, già prevista come condizione 043.

### 3.2 Il decreto di aggiornamento (d.m. n. 296/2001)

Il decreto di aggiornamento ha apportato le seguenti modifiche:

#### "002 Affezioni del sistema circolatorio"

Sono stati differenziati tre gruppi di soggetti con i corrispondenti codici di malattia ICD-9-CM e sono state elencate le relative prestazioni in esenzione:

- Soggetti affetti da malattie cardiache e del circolo polmonare
- Soggetti affetti da malattie cerebrovascolari
- Soggetti affetti da malattie delle arterie, arteriole, capillari, vene e vasi linfatici

Tale suddivisione consente di differenziare le prestazioni in base alle differenti patologie, per garantire una maggiore appropriatezza.

Qualora esigenze di tipo organizzativo o di controllo lo richiedano, i tre gruppi, ai fini della prescrizione, potrebbero essere identificati dal codice progressivo come di seguito:

*A02 Malattie cardiache e del circolo polmonare*

*B02 Malattie cerebrovascolari*

*C02 Malattie delle arterie, arteriole, capillari, vene e vasi linfatici*

Tali codici consentirebbero l'identificazione sia della condizione che dello specifico gruppo di soggetti, senza modificare le modalità prescrittive indicate dal d.m. n. 329/1999 (tre caratteri per la codifica di esenzione sulla ricetta).

#### "013 Diabete mellito"

E' stata inserita in aggiunta la prestazione "*14.34 Riparazione di lacerazione della retina mediante fotocoagulazione con argon (laser)*", alternativa alla prestazione di cui al codice 14.33, già in esenzione; tale modifica introduce una prestazione attualmente più utilizzata nel trattamento della retinopatia non proliferante, preproliferante e proliferante, complicanze frequenti nei soggetti diabetici.

La prestazione di cui al codice 89.11 è stata sostituita, a correzione di un errore materiale, dalla prestazione "*95.26 Tonografia, test di provocazione e altri test per il glaucoma*".

#### "016 Epatite cronica (attiva)"

La dizione "In caso di trattamento con Interferone (1 volta/anno, prima del trattamento)" è stata modificata in "*In caso di trattamento con Interferone*".

La modifica tiene conto delle esigenze di monitorare il trattamento con interferone: la frequenza delle prestazioni per il monitoraggio viene demandata alla valutazione del medico prescrittore.

#### "019 Glaucoma"

La prestazione di cui al codice 89.11 è stata sostituita, a correzione di un errore materiale, dalla prestazione "*95.26 Tonografia, test di provocazione e altri test per il glaucoma*".

#### "023 Insufficienza renale cronica"

Le prestazioni in esenzione sono state differenziate in relazione a tre diversi stadi clinici, come di seguito individuati:

- insufficienza renale cronica
- insufficienza renale cronica per la quale è indicato il trattamento dialitico

- *insufficienza renale cronica in trattamento dialitico* (sia peritoneale, sia extracorporeo; sono erogabili in esenzione "*le prestazioni sanitarie appropriate per il monitoraggio delle patologie di cui sono affetti e delle loro complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti*")

#### "027 Ipotiroidismo congenito, ipotiroidismo acquisito (grave)"

E' stata inserita in aggiunta la prestazione "*90.15.2. Corticotropina (ACTH)*".

#### " 031 Malattia ipertensiva (II e III stadio O.M.S.)"

Tale condizione è stata riformulata in "*031 Ipertensione arteriosa*".

La modifica estende l'esenzione per alcune prestazioni (individuate dal d.m. n. 329/1999) anche a quei soggetti che, pur presentando una condizione clinica di minore gravità, hanno necessità relativamente frequente di prestazioni per la prevenzione delle eventuali complicanze. Qualora esigenze di tipo organizzativo o di controllo lo richiedano, la condizione clinica di minore gravità (ipertensione senza danno d'organo) potrebbe essere identificata dal codice progressivo "A31", ottenuto sostituendo il numero 0 iniziale con la lettera A.

E' stata inserita in aggiunta la prestazione "*89.61.1 Monitoraggio continuo [24 Ore] della pressione arteriosa*".

#### "044 Psicosi"

Sono state inserite in aggiunta:

- la prestazione - la prestazione *94.19.1 Colloquio psichiatrico*;
- le prestazioni di controllo della funzionalità - le prestazioni di controllo della funzionalità "*90.62.2 Emocromo: HB, GR, GB, HCT, Plt, Ind. deriv., F.L.*"; controllo funzionalità renale: "*90.16.4 Creatinina clearance*", "*90.44.3 Urine esame chimico fisico e microscopico*"; controllo funzionalità tiroidea "*90.42.1 Tireotropina (TSH)*", "*90.42.3 Tiroxina libera (FT4)*", "*90.43.3 Triiodotironina libera (FT3)*".

#### "047 Sclerosi sistemica (progressiva)"

Alcune prestazioni sono state sostituite (codici *87.41.1; 88.72.2; 89.50*), altre sono state eliminate (codici *45.23; 88.73.5; 88.77.2; 89.32; 90.52.2; 90.60.2; 87.44.1; 88.72.1; 89.52*), altre sono state inserite in aggiunta (codici *88.74.5; 90.16.3; 90.38.4; 90.46.5; 90.72.3; 87.61; 93.18.1; 93.39.1, 89.38.3*).

### ***"048 Soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne"***

Tale condizione è stata riformulata in "048 Soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne e da tumori di comportamento incerto".

La modifica della denominazione, confermando un indirizzo applicativo già seguito ed attuato da numerose regioni e aziende sanitarie locali, è volta a chiarire l'intenzione, già implicita nel d.m. n.329/1999, di riconoscimento dell'esenzione ai soggetti con:

1. tumori ben definiti sul piano istomorfologico, dei quali non può essere previsto al momento della diagnosi il successivo comportamento clinico. Si considerano appartenenti a questa categoria i tumori che hanno una sede particolarmente delicata e/o un'accentuata invasività locale con conseguenti danni sulle strutture circostanti (es. gli adenomi ipofisari secernenti o non secernenti);
2. tumori che, inizialmente ben definiti istomorfologicamente, presentano una evoluzione non prevedibile, sia dal punto di vista anatomopatologico che per il comportamento clinico (lesioni inizialmente benigne che possono evolvere in lesioni maligne, come la sequenza adenomi coloretali - carcinoma coloretale).

***"050 Soggetti in attesa di trapianto (rene, cuore, polmone, fegato, pancreas, midollo, cornea)"***

***"052 Soggetti sottoposti a trapianto (rene, cuore, polmone, fegato, pancreas, midollo)"***

Per ambedue le condizioni sono state individuate in esenzione *"le prestazioni sanitarie appropriate per il monitoraggio delle patologie di cui sono affetti e delle loro complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti"*, anziché "tutte le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza".

La modifica è stata apportata allo scopo di uniformare, nell'ambito delle condizioni con analoghe esigenze assistenziali, le prestazioni erogabili in esenzione.

E' stata inserita la malattia *"056.245.2 Tiroidite di Hashimoto"* con le correlate prestazioni.

Il testo coordinato, che riporta l'elenco delle malattie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo, previste dal decreto n. 329/1999 come modificato dal decreto n. 296/2001 e dal decreto n. 279/2001, è pubblicato in questa stessa G.U..

#### **4. Gli indirizzi applicativi**

L'applicazione della nuova disciplina in materia di esenzioni per particolari malattie e condizioni richiede un rilevante impegno programmatico ed organizzativo da parte delle regioni e province autonome e delle aziende sanitarie locali.

Il rispetto dei diritti riconosciuti ai cittadini esige, inoltre, un'attenta attività di informazione rivolta alla popolazione e ai soggetti a vario titolo coinvolti nell'applicazione della normativa.

In tale contesto, dovranno essere curati, in particolare, i seguenti aspetti:

- l'informazione di contenuto tecnico diretta a tutti gli operatori del sistema (certificatori, prescrittori, erogatori) con l'obiettivo di rendere omogenei i comportamenti nella applicazione dei decreti;

- il coinvolgimento dei medici di medicina generale (MMG) e dei pediatri di libera scelta (PLS), che sono chiamati a svolgere un importante ruolo in tutto il processo di attuazione della nuova disciplina;
- la definizione delle modalità- la definizione delle modalità
- l'informazione di contenuto generale indirizzata ai cittadini;
- la rilevazione dei dati relativi agli esenti per patologia.

#### 4.1 Riconoscimento del diritto all'esenzione

Il diritto all'esenzione è riconosciuto dall'azienda sanitaria locale di residenza dell'assistito sulla base della certificazione della malattia.

Le procedure di riconoscimento devono essere definite in modo da evitare ogni possibile disagio al cittadino e prevenire la moltiplicazione degli accessi alle strutture sanitarie.

Per le malattie croniche e invalidanti le certificazioni valide per il riconoscimento del diritto all'esenzione devono riportare la diagnosi e possono essere rilasciate da:

- le aziende sanitarie locali;
- le aziende ospedaliere, compresi gli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico di diritto pubblico e privato assimilati alle aziende ospedaliere ai sensi dell'art.1 comma 3, del d.lgs. n. 269/1993;
- gli enti di ricerca di cui all'art. 40 della legge n. 833/1978;
- gli Istituti di ricovero ecclesiastici classificati di cui all'art. 41, legge n. 833/1978;
- gli Istituti di ricovero ecclesiastici non classificati e le Istituzioni a carattere privato, riconosciuti presidi delle aziende sanitarie locali ai sensi dell'art. 43, comma 2, legge n.833/1978;
- le Istituzioni sanitarie pubbliche di Paesi appartenenti all'Unione europea.

Sono, altresì, valide ai fini del riconoscimento dell'esenzione:

- le certificazioni rilasciate da commissioni mediche degli ospedali militari;
- la copia della cartella clinica rilasciata dalle strutture di cui sopra;
- la copia del verbale redatto ai fini del riconoscimento di invalidità- la copia del verbale redatto ai fini del riconoscimento di invalidità
- la copia della cartella clinica rilasciata da Istituti di ricovero accreditati e operanti nell'ambito del Ssn, previa valutazione del medico del distretto.

In relazione all'organizzazione regionale e locale, è possibile utilizzare ai fini del riconoscimento dell'esenzione le diagnosi contenute nelle SDO, ferma restando l'osservanza delle disposizioni riguardanti la raccolta, il trattamento e la sicurezza dei dati sensibili (ai sensi della legge n.675/1996 e successive modificazioni e delle relative autorizzazioni provvisorie).

Le regioni possono prevedere il coinvolgimento di specifiche categorie di specialisti per il riconoscimento di particolari condizioni di malattia (es. malattie neurologiche, psichiatriche).

**Per le malattie rare, la diagnosi di malattia rara deve essere certificata da un presidio della Rete.**

**Nella fase transitoria, tra l'entrata in vigore del decreto e l'individuazione dei presidi da parte delle regioni (a tal fine la norma prevede il termine ordinatorio di 45 giorni), possono essere considerate valide ai fini dell'esenzione, per i cittadini che la richiedono, le certificazioni riportanti la diagnosi di malattia rara effettuata dalle stesse strutture prima indicate per le malattie croniche, purché rilasciate prima della data di entrata in vigore del provvedimento.**

**In tutti i casi in cui la certificazione non consenta l'identificazione univoca della malattia rara inclusa nell'allegato 1 al decreto, è opportuno che la stessa certificazione e la codifica siano verificate da personale medico qualificato ed esperto. In alternativa, l'azienda sanitaria locale che rilascia l'esenzione può chiedere indicazioni allo stesso presidio che ha effettuato la diagnosi, qualora sia possibile in tempi brevi e senza creare disagi al cittadino.**

**A regime, la certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla definizione, anche il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie a cui la stessa afferisce, come definito nell'allegato 1 al dm n. 279/2001.**

#### **4.2 Attestazione dell'esenzione.**

**L'attestato che dà diritto a fruire, in tutto il territorio nazionale, di prestazioni in esenzione, è rilasciato dall'azienda sanitaria locale di residenza dell'assistito.**

**Entrambi i decreti prevedono che l'attestato rechi, in forma codificata, le malattie e le condizioni per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione.**

**Per le malattie croniche e invalidanti, inoltre, allo scopo di semplificare le attività prescrittive e consentire al cittadino di esercitare compiutamente il proprio diritto all'esenzione, l'attestato deve riportare:**

- l'elenco (eventualmente anche in allegato) delle prestazioni sanitarie erogabili in esenzione correlate alla malattia;**
- l'eventuale limite temporale di validità- l'eventuale limite temporale di validità**

**L'eventuale inserimento nell'attestato di ulteriori dati rispondenti ad esigenze di livello regionale/locale dovrà essere valutato nel rispetto delle disposizioni in materia di tutela dei dati personali. Al riguardo, la valutazione dovrà tenere conto delle disposizioni previste da norme specifiche per singole malattie o condizioni (AIDS - legge n. 135/1990).**

**Si sottolinea che il d.m. n. 329/1999 e successive modifiche non fissa limiti temporali di validità per gli attestati. Per la condizione di cui al codice 040, tuttavia, il diritto all'esenzione è espressamente limitato ai primi tre anni di vita: ne consegue che anche l'attestato dovrà scadere con il compimento del terzo anno da parte del soggetto interessato. Inoltre, per alcune malattie e condizioni, le regioni e province autonome possono prevedere attestati di durata limitata, sulla base di criteri clinici e/o organizzativi.**

**Per quanto concerne gli aspetti clinici (specifica patologia esentata, particolare forma clinica e risposta alla terapia) occorre fare riferimento a linee guida cliniche validate a livello nazionale (es. linee guida della commissione oncologica nazionale), a fonti di**

letteratura riconosciute a livello nazionale ed internazionale, a dati epidemiologici. Per quanto riguarda gli aspetti organizzativi, occorre tenere conto delle specifiche attività di monitoraggio e controllo, già avviate a livello locale o da realizzare (a tale proposito si rimanda al paragrafo 5, "*048 Soggetti affetti da patologie neoplastiche.....*").

Per alcune malattie tutelate da altre norme specifiche, es. il diabete mellito e la fibrosi cistica, il nuovo attestato di esenzione affianca, ma non sostituisce, le tessere personali, previste dalle relative norme, che danno diritto ad usufruire di prestazioni ulteriori rispetto a quelle contemplate dal d.m. n. 329/1999.

Per le malattie rare, l'azienda sanitaria locale di residenza, prima di rilasciare l'attestato, deve acquisire il consenso scritto dell'assistito al trattamento dei dati da parte di soggetti erogatori di prestazioni, pubblici e privati, accreditati dal Ssn.

Poiché l'art. 49 del Decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000 n. 445 vieta la dichiarazione sostitutiva dei certificati medici, in nessun caso è possibile adottare l'autocertificazione della diagnosi della malattia, salvo diverse disposizioni della normativa di settore.

#### **4.3 Prescrizione delle prestazioni**

La prescrizione deve riportare sempre il codice della malattia.

Per le malattie croniche e invalidanti, il medico deve riportare nella prescrizione delle prestazioni le prime tre cifre del codice identificativo della condizione di esenzione, così come previsto dall'accordo tra Ministero della sanità, regioni e province autonome, MMG e PLS (allegato A).

Le prestazioni in esenzione devono essere selezionate tra quelle individuate per ciascuna malattia, secondo criteri di efficacia ed appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali. Si fa presente, infatti, che l'elenco delle prestazioni correlate non costituisce un protocollo di monitoraggio delle malattie e condizioni, né una linea guida per il loro trattamento.

Per le malattie rare, il medico deve riportare nella prescrizione delle prestazioni il codice identificativo completo della malattia o del gruppo di malattie.

Le prestazioni erogabili in esenzione sono prescritte secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, sulla base di protocolli definiti dai centri di riferimento ed in collaborazione con i presidi della Rete, ove esistenti.

Le prestazioni finalizzate alla diagnosi di malattia rara sono erogate in esenzione a condizione che:

- il sospetto diagnostico sia formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale; in tal caso, l'assistito - il sospetto diagnostico sia formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale; in tal caso, l'assistito è
- le prestazioni siano effettuate presso presidi della Rete specificamente qualificati per quella specifica malattia o gruppo di malattie cui la stessa afferisce.

Inoltre, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, sono erogate in regime di esenzione dai

presidi della Rete. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda sanitaria locale di residenza dell'assistito con sospetto diagnostico di malattia rara.

In tutti i casi di sospetto diagnostico di malattia rara, si suggerisce che le prescrizioni di prestazioni finalizzate alla diagnosi, rilasciate ad assistiti ancora privi dell'attestato di esenzione, riportino il riferimento al d.m. 279/2001.

L'obbligo di compilazione di ricette distinte per prestazioni erogabili in esenzione e non, già previsto dalla precedente normativa, è confermato per esigenze di controllo e di contabilizzazione.

## 5. Specifiche indicazioni applicative

Al fine della corretta applicazione della normativa per l'esenzione, si forniscono alcune specifiche indicazioni in parte già concordate con le regioni durante la fase di prima applicazione del decreto n. 329/1999.

### - Quota fissa per ricetta

Le prestazioni contrassegnate con l'asterisco non sono assoggettate al pagamento della quota fissa da parte del cittadino esente ai sensi del d.m. n. 329/1999 e successive modifiche, in qualsiasi regime erogate.

Poiché l'articolo 68, comma 2, della legge 23 dicembre 1998, n. 448 esclude il pagamento della quota fissa soltanto per le prestazioni specialistiche ambulatoriali, l'asterisco viene mantenuto per estendere tale esclusione anche alle prestazioni erogate in altri regimi.

Infatti, il decreto n. 329/1999 e successive modifiche individua le prestazioni esenti tra quelle incluse in tutti i livelli di assistenza (non soltanto in quello di assistenza specialistica) e assoggettate alla partecipazione al costo, erogate anche in regimi diversi da quello ambulatoriale.

### - Visita specialistica

La prestazione *"89.01 Anamnesi e valutazione definite brevi - Storia e valutazione abbreviata, visita successiva alla prima"*, come definita dal decreto ministeriale 22 luglio 1996, corrisponde alla visita specialistica di controllo. Per i soggetti esenti le visite necessarie a monitorare la malattia devono intendersi quali visite di controllo identificate dal codice 89.01.

Pertanto, l'assistito esente ai sensi del d.m. n. 329/1999 e successive modifiche ha diritto alle "visite" specialistiche di controllo necessarie al monitoraggio della malattia e delle sue complicanze e alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti, anche se accede per la prima volta ad una struttura e/o ad una disciplina specialistica diversa da quella di riferimento per la diagnosi della malattia esente.

Qualora l'assistito debba effettuare una visita non riferita alla malattia esente o alle sue complicanze è tenuto a partecipare al costo della prestazione secondo le disposizioni vigenti.

### - Soggetti in trattamento terapeutico

Per i soggetti che presentino, al momento della certificazione, valori funzionali dell'organo interessato nel range di normalità per effetto della terapia, il medico di medicina generale, se necessario, informerà lo specialista sulle condizioni precedenti il trattamento sulla base della scheda sanitaria individuale (1).

-

Nota:

*(1) Il D.P.R. n. 270 del 28/7/2000 art. 31, comma 2, lettera b e art.34, comma 5, prevede che "qualora lo specialista ritenga necessario acquisire ulteriori notizie riguardanti il paziente, può mettersi in contatto con il medico di famiglia che è impegnato a collaborare fornendo tutti gli elementi utili in suo possesso".*

- "002 Affezioni del sistema circolatorio (escluso: .453.0 Sindrome di Budd-Chiari)"  
- Il codice *"410 infarto miocardico acuto"* non è riportato specificatamente tra le malattie che danno diritto all'esenzione. Tuttavia, il codice *"414.8 altre forme specificate di cardiopatia ischemica cronica"* (cfr. ICD9-CM) è già incluso nella condizione 002 e comprende anche l'infarto cardiaco, qualora questo assuma le caratteristiche di una condizione cronica o il soggetto presenti sintomi dopo 8 settimane dalla data dell'evento.

- Si ritiene opportuno precisare che la visita di sorveglianza della terapia anticoagulante è identificata dal codice 89.01 e, pertanto, è già prevista in esenzione per tale condizione.

- "013 Diabete mellito"

L'allegato 1 al decreto di aggiornamento riporta la prestazione *"14.34 Riparazione di lacerazione della retina mediante fotocoagulazione con Argon(laser)"* che include il trattamento per la retinopatia diabetica.

- "014 Dipendenza da sostanze stupefacenti, psicotrope e da alcool"

L'esenzione non è riferita alla condizione di dipendenza intesa quale malattia, bensì alle specifiche malattie ad essa correlate.

- "020 "Infezione da HIV"

- L'ICD9-CM classifica l'infezione da HIV2 con il codice *079.53*, aggiuntivo al codice *042 Infezione da virus della immunodeficienza umana*. Ai fini dell'esenzione l'infezione da HIV2, pertanto, sarebbe identificata da *"020.042.079.53"*.

Poichè l'articolo 2, comma 2, del d.m. n. 329/1999 dispone che sull'attestato venga riportato il codice di esenzione *fino a otto cifre*, di cui le prime tre indicano la numerazione progressiva delle malattie e le successive cinque corrispondono alla classificazione ICD-9-CM, si ritiene che l'infezione da HIV2 possa essere identificata, ai fini dell'esenzione, soltanto con il codice *020.079.53*. Tale codifica, pur permettendo di identificare la malattia, consente di non superare le otto cifre.

- L'esenzione per i soggetti con stato infettivo asintomatico da virus da immunodeficienza umana (HIV), di cui al codice *V08*, è esplicitamente prevista nel regolamento.

- "023 Insufficienza renale cronica"

Si precisa che *"Per i soggetti in trattamento dialitico"* (in tale condizione clinica sono inclusi sia i soggetti in trattamento dialitico peritoneale, sia quelli in trattamento dialitico extracorporeo), *"le prestazioni sanitarie appropriate per il monitoraggio delle patologie di cui sono affetti e delle loro complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti"*, indicate dal d.m. n.296/2001, includono anche le prestazioni già previste per tali soggetti dal d.m. n.329/1999.

- "031 Ipertensione arteriosa"

Al fine del riconoscimento di esenzione per *"ipertensione arteriosa" (2)*, deve essere

certificata la presenza o meno del danno d'organo al fine della corretta attribuzione delle prestazioni correlate.

Nota:

*(2) Si definisce ipertensione arteriosa una pressione sistolica di 140 o più mm.hg e/o una pressione diastolica di 90 o più mm. hg in individui che non stanno assumendo farmaci antipertensivi (Linee Guida 1999 OMS-ISH).*

- "048 "Soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne e da tumori di comportamento incerto"

Si ritiene utile riportare esempi di modalità operative, individuate da alcune regioni, in merito al termine di validità dell'attestato per tale condizione:

- cinque anni dalla data di prima diagnosi della patologia neoplastica. Alla scadenza di tale periodo gli uffici del distretto potranno rinnovare tale attestato sulla base della certificazione rilasciata dal centro pubblico che ha in cura il soggetto, attestante la necessità di ulteriore monitoraggio clinico e/o di ulteriori esami strumentali o di laboratorio per il follow up;

- dieci anni dalla data di prima diagnosi della patologia neoplastica. Oltre il decimo anno l'esenzione viene eventualmente confermata previa certificazione da parte del centro oncologico di riferimento dipartimentale e le prestazioni in esenzione saranno quelle previste da protocolli specifici concordati con il medico di medicina generale;

- durata illimitata in relazione a criteri clinici riguardanti la specifica patologia, la particolare forma clinica e la rispondenza alla terapia.

- "049 Soggetti affetti da pluripatologie che abbiano determinato grave ed irreversibile compromissione di più organi e/o apparati e riduzione dell'autonomia personale correlata all'età risultante dall'applicazione di convalidate scale di valutazione delle capacità funzionali"

Si ritiene opportuno, in questa sede, fornire alcune informazioni relative alle esperienze condotte nel corso del primo anno di applicazione del d.m. n. 329/1999 per l'accertamento della condizione 049.

Occorre, innanzitutto, tenere presente che le scale di valutazione attualmente disponibili sono validate solo per una stima di specifiche capacità funzionali e per particolari fasce di età o perché già utilizzate con finalità diverse da quelle del riconoscimento del diritto all'esenzione (ad es, per valutare l'ammissione in RSA, in ADI o per valutare il carico assistenziale nell'ambito della definizione di rette di degenza).

Alla data del 15 luglio 2001, risulta che 14 regioni hanno fornito indicazioni alle aziende sanitarie locali sul riconoscimento del diritto all'esenzione per la condizione di cui al codice 049.

I percorsi individuati per giungere a tale riconoscimento e i soggetti coinvolti sono:

1. MMG o PLS ·Medico di distretto ·Commissione ai sensi della legge n. 104/1992 ( in alcune realtà locali l'attivazione della commissione avviene solo nei casi in cui il medico del distretto lo ritenga necessario);
2. Commissione ai sensi della legge n. 104/1992 o Unità di valutazione multidisciplinare;
3. Medico medicina generale o pediatra di libera scelta ·Unità di valutazione multidisciplinare;

4. Unità di valutazione multidisciplinare o Commissione di invalidità;
5. MMG o PLS -medico specialista pubblico (geriatra o internista o fisiatra).

Nella maggior parte dei casi il medico di medicina generale è parte integrante ed essenziale del percorso. In tali casi la valutazione del profilo di autonomia è affidata allo stesso gruppo multidisciplinare che valuta il soggetto per l'accesso ai servizi di rete residenziali, semiresidenziali e domiciliari integrati.

Tra gli strumenti più utilizzati vi è la SVAMA (Scheda per la valutazione multidimensionale delle persone adulte e anziane), nella versione composta di due sottoschede: una per la valutazione sanitaria e l'altra per la valutazione cognitiva e funzionale.

In questo caso le indicazioni regionali prevedono che rientrino nella condizione di cui al codice 049 i soggetti che presentino *più di tre* patologie, ed una riduzione dell'autonomia corrispondente a un punteggio Barthel mobilità  $\geq 15$  e/o una situazione funzionale corrispondente a un punteggio Barthel ADL  $\geq 15$ .

In altre regioni la presenza di più patologie e la riduzione dell'autonomia personale è valutata dalla Commissione nominata ai sensi della legge n. 104/1992, con gli stessi strumenti utilizzati per il riconoscimento dello stato di handicap.

Ancora altre danno l'indicazione di procedere alla sperimentazione di sistemi di valutazione che prevedano l'utilizzo integrato di scale e/o strumenti utilizzati per la valutazione ai fini del riconoscimento dell'invalidità

I soggetti finora riconosciuti esenti per la condizione di cui al codice 049 risultano essere, per la maggior parte, soggetti in attesa del riconoscimento dell'invalidità, soggetti non inseriti nelle liste di attesa per il trapianto, in particolare perchè in condizioni cliniche di ineleggibilità, soggetti in età pediatrica con patologie acquisite.

#### - Ipogonadismi congeniti

Gli ipogonadismi congeniti non sono specificamente elencati nell'allegato 1 al d.m. n. 329/1999; tuttavia, qualora determinino gravi deficit fisici, sensoriali e neuropsichici possono essere ricondotti alla condizione "*051 Soggetti nati con condizioni di gravi deficit fisici, sensoriali e neuropsichici*".

#### - Spasticità da cerebropatia

Tale condizione, già prevista dal d.m. 1.2.91, non è individuata come tale nell'allegato alle malattie rare, in quanto rappresenta un esito di alcune patologie ad interessamento neurologico.

Nell'allegato, tuttavia, sono previste la maggior parte delle malattie che possono determinare una condizione di "spasticità".

#### - Liste di attesa per trapianto di organo

I soggetti esenti per malattie croniche e rare che devono essere inseriti nelle liste di attesa per il trapianto di organo hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni necessarie all'iscrizione.

**IL MINISTRO**

**Allegato 3 DGR. N. 22-11870 DEL 2-3-2004 OGGETTO : individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l'ASL 4 di Torino del Centro Regionale di coordinamento.**

Premesso che le malattie rare rappresentano un insieme molto numeroso ed eterogeneo di patologie (circa 5.000 secondo i dati dell'Organizzazione Mondiale della Sanità), eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche, caratterizzate da una prevalenza nella popolazione non superiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea e dalla difficoltà nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi e nell'impostazione di un'adeguata terapia.

Considerato che, proprio a causa della bassa prevalenza delle singole patologie e della eterogeneità delle stesse, le malattie rare costituiscono un problema sanitario di rilevante entità in quanto interessano comunque un numero importante di cittadini e di famiglie che spesso stentano a trovare adeguate risposte sanitarie.

Considerato, altresì, che l'Unione Europea ha identificato tale questione come una delle aree prioritarie di intervento in sanità pubblica e, con l'approvazione della Decisione n. 1295/1999/CE del 29.4.1999, ha previsto, in particolare, una serie di azioni specifiche sulle malattie rare : informazione ai cittadini, formazione degli operatori sanitari, rafforzamento della collaborazione internazionale , monitoraggio.

Dato atto che il Piano Sanitario Nazionale 2003- 2005 individua tra gli obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle malattie rare considerate un importante problema sociale.

Visto il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124" che:

- Disciplina le modalità di esenzione delle malattie rare dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza, finalizzate alla diagnosi, al trattamento, al monitoraggio ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti, ivi compresi i trattamenti farmaceutici;
- Individua ed elenca le malattie ed i gruppi di malattie rare per i quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie;
- Prevede l'istituzione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da presidi appositamente individuati dalle Regioni;
- Istituisce il registro nazionale delle malattie rare presso l' Istituto Superiore di Sanità, funzionalmente collegato con i diversi Registri territoriali;

I presidi della rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza diagnostica o terapeutica specifica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari. I presidi devono garantire un intervento assistenziale finalizzato alla diagnosi ed alle altre prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, appropriate ai fini del monitoraggio ed efficaci nella prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Alla luce delle suddette indicazioni normative, si è ritenuto necessario avviare un'indagine sistematica tra i presidi regionali al fine di individuare e documentare l'esperienza esistente in materia. Questa indagine si è avvalsa di due rilevazioni successive : la prima, relativa alle attività di ricovero in ambito regionale tanto in

regime ordinario quanto in regime di day hospital, è riferita alle schede di dimissione ospedaliera che avessero una relazione con le singole patologie comprese nel D.M. 279/2001; la seconda è relativa alle prestazioni ambulatoriali svolte a favore di pazienti affetti da malattia rara.

La situazione che è emersa dalla suddetta indagine rileva una diffusione della competenza diagnostica ed assistenziale per le malattie rare che trovano una collocazione in specialità mediche presenti in modo frequente sul territorio regionale, mentre le malattie rare trattate in specialità mediche a minor diffusione e quelle a maggior complessità diagnostica ed assistenziale trovano preferibilmente una risposta all'interno dei due presidi ospedalieri già di riferimento nell'organizzazione sanitaria regionale per l'alta specialità e le patologie complesse : l'ASO S. Giovanni Battista e l'ASO O.I.R.M./S.Anna di Torino.

Pertanto, anche per le malattie rare, emerge una risposta sanitaria diffusa laddove è presente una competenza specifica, mentre, in assenza di questa o in presenza di una particolare complessità diagnostica ed assistenziale, i riferimenti attivati sono in generale le Aziende Sanitarie Ospedaliere Regionali con una netta prevalenza delle ASO S. Giovanni Battista e O.I.R.M./S.Anna di Torino, rispettivamente per gli adulti e per l'età evolutiva.

Questa situazione oltre a rispecchiare l'organizzazione sanitaria regionale, appare compatibile con la natura dell'elenco fornito dal decreto 279/2001 che, di fatto, contiene malattie che presentano prevalenze molto diverse fra loro.

Il D.M. 279/2001, inoltre, prevede che i presidi della rete operino secondo protocolli clinici concordati e collaborino con i servizi territoriali e con i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e gestione del trattamento.

Ritenuto necessario, in base alle considerazioni suddette e alla luce del citato decreto 279/2001, garantire ai pazienti affetti da patologie rare una risposta migliore e più tempestiva in termini di diagnosi e di trattamento, favorendo il coordinamento a livello regionale tra le strutture che si occupano di tali patologie e il collegamento con i centri di altre regioni, mediante l'istituzione della Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

Considerato opportuno, per il raggiungimento dei fini sopra esposti, organizzare la Rete confermando, in coerenza con i percorsi sanitari evidenziati dall'indagine regionale e sulla base dell'analisi dei dati di attività delle varie strutture, l'attuale organizzazione regionale anche al fine di garantire maggiormente quei pazienti per i quali la necessità delle cure non è un fatto episodico.

Ritenuto, pertanto, opportuno che tutti i presidi sanitari che a vario titolo entrano nel percorso assistenziale del paziente condividano l'attività di sorveglianza delle patologie rare, come richiesto dal D.M. 279/2001, attraverso l'attivazione del Registro Regionale delle malattie rare inteso quale articolazione territoriale del Registro Nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità;

Il Registro Nazionale si avvale di schede definite dall'Istituto Superiore di Sanità in accordo con il gruppo tecnico interregionale permanente costituito presso la Presidenza del Consiglio dei Ministri.

I presidi sanitari regionali sono tenuti a compilare la scheda suddetta per segnalare i pazienti affetti da malattia rara.

**Ritenuto altresì necessario prevedere delle funzioni specifiche di coordinamento della Rete regionale delle malattie rare in particolare relativamente a :**

- **la gestione del Registro regionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi e percorso ed il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità,**
- **il coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici,**
- **la promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori,**
- **la collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre Regioni,**
- **la collaborazione con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare.**

**Dato atto che, per l'attivazione e la gestione delle azioni suddette, la Regione Piemonte si avvale dell'ASL 4 di Torino, in quanto nella stessa sono già presenti delle competenze in tal senso.**

**Considerato, infine, che i tumori rari compresi nell'elenco del decreto 279/2001 trovano la loro collocazione diagnostica ed assistenziale nell'ambito della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta.**

**Ritenuto, per quanto riguarda l'erogazione in regime di esenzione delle prestazioni diagnostiche-terapeutiche e farmaceutiche, di cui alle Linee precedenti, di confermare la procedura amministrativa regionale già individuata nella prima fase di applicazione del D.M. 279/2001.**

**Sentito il parere positivo del Coresa espresso in data 04.02.2004;**

**visto il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001;**

**vista la circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13.12.2001;**

**Visto il Piano Sanitario Nazionale 2003- 2005;**

**Vista la Circolare Regionale 5/12/2001 prot. 18796/29;**

**DELIBERA**

- **di istituire la Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, composta dai presidi sanitari regionali;**
- **i presidi sanitari regionali partecipano alla Rete Regionale suddetta attraverso la segnalazione di tutti i pazienti affetti da malattia rara attraverso le schede opportunamente predisposte dall'Istituto Superiore di Sanità;**
- **di individuare, per le motivazioni espresse in premessa, l'ASL 4 di Torino quale Centro Regionale di coordinamento della Rete suddetta con le seguenti funzioni :**
  1. **la gestione del Registro regionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi e percorso ed il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità,**
  2. **il coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi,**
  3. **la promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori,**
  4. **la collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con le altre Regioni,**
  5. **la collaborazione con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare;**
- **di dare atto che i tumori rari compresi nell'elenco del decreto 279/2001 trovano la loro collocazione diagnostica ed assistenziale nell'ambito della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta;**

- di approvare l'istituzione della Rete Regionale per le malattie rare a condizione che lo sviluppo della stessa non determini costi superiori a quelli definiti compatibili dalla Giunta Regionale con le proprie disposizioni di programmazione finanziaria e non comporti, per l'organizzazione complessiva delle Aziende, aumenti di personale e di strutture semplici o complesse.
- Il Centro Regionale di Coordinamento come previsto dal P.S.R. vigente, sarà sottoposto a verifica annuale relativa al mantenimento delle caratteristiche specifiche da parte dell'Assessorato competente.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul B.U. della Regione Piemontesi sensi dell'art. 65 dello Statuto e dell'art. 14 del D.P.G.R. n. 8/R/2002.

**Allegato 4 Circolare Assessorato Sanità Regione Piemonte 18796/29 del 5/12/2001 "Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare"**

**Oggetto:**

**Decreto Ministro Sanità 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'articolo, 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998,n.124".**

**Decreto Ministro Sanità 21 maggio 2001 n. 296 "Regolamento di aggiornamento del decreto, ministeriale 28 maggio 1999 n. 329, recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5,comma 1. lettera a), del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124".**

**L'entrata in vigore dei Decreti del Ministro della Sanità 18.05.2001 n. 279 e 21 maggio 2001 n. 296 (aggiornamento al OM. San. 329/99), definisce, ai fini dell'esenzione dal pagamento della quota di partecipazione alla spesa sanitaria, 51 malattie e condizioni esenti ai sensi del D.M. 329/99 e s.m.i., 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare, esenti ai sensi del D.M. 279/01, introducendo modifiche per le quali si rende necessario fornire alcune indicazioni operative al fine di una corretta ed omogenea applicazione della normativa in oggetto.**

**A) - Decreto Ministro Sanità 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'articolo,5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124".**

**Nelle more dell'attuazione di quanto previsto all'al1. 2 del Decreto stesso, le M.SS.RR. sono tenute a garantire l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito svolte nelle strutture di cui all'art. 4,comma 1, del D.M.San. 329/99.**

**Le certificazioni valide per il riconoscimento del diritto all'esenzione devono riportare la diagnosi e sono quelle individuate con la circolare prot. n. 14776 dell'8.10.1999 - punto 1-.**

**L'attestato di esenzione deve essere rilasciato dall'Azienda ASL di appartenenza del cittadino e deve aver le stesse caratteristiche di cui all'attestato di esenzione previsto per le malattie croniche ed invalidanti. A tal fine si rinvia al tac-simile di cui alla circolare prot. n.14776 dell'8.10.1999**

**Il corpo dell'attestato dovrà riportare, inoltre, anche le prestazioni per le quali il cittadino ha diritto all'esenzione e, pertanto, in applicazione dell'art. 6 del D.M.San. 279/99 dovrà riportare la seguente dicitura il ..., .l'assistito ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed**

appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia da cui è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti",

L'attestato dovrà riportare il codice di esenzione come individuato dallo stesso decreto ministeriale in corrispondenza di ciascuna malattia o gruppo di malattie. Nel caso in cui il codice identifichi un gruppo di malattie, a soli fini informativi, lo stesso dovrà essere seguito dalla specifica della malattia afferente al gruppo. La validità dell'attestato è illimitata.

All'atto del rilascio dell'attestato di esenzione l'ASL dovrà ottemperare a quanto disposto dall'art. 5 - 5° comma - del DM.San. 279/2001.

I soggetti riconosciuti esenti hanno diritto alle prestazioni sanitarie di cui all'art.6, comma 1. del D.~.San. 279/99 ed alla erogazione gratuita dei farmaci, anche attraverso la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

L'entrata in vigore del Decreto 279/2001 (malattie rare), nonché del decreto 296/2001 (modifiche al 329/99), ha comportato alcune sostanziali modifiche:

. i soggetti già esenti ai sensi del D.M. 1.2.1991 per Angioedema ereditario, Dermatomiosite, Pemfigo e pemfigoidi. Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa acquisiscono il diritto all'esenzione per le prestazioni previste dal Regolamento sulle malattie rare.

Alcune malattie, di seguito elencate, sono state incluse tra le malattie rare nell'Allegato 1 al D.M. 279/2001 e pertanto sono state escluse dall'Allegato al D.M..329/99:

Sindrome di Arnold-Chiari, già prevista nell'ambito della condizione "002 Affezioni del sistema circolatorio";

Sindrome di Lennox-Gastaut, già prevista nell'ambito della condizione "017 Epilessia";

Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa e I/b, già prevista nell'ambito della condizione "025 Ipercolesterolemia familiare omozigote e eterozigote tipo IIa e II; ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare composita; Iperlipoproteinemia di tipo III";

Corea di Huntington, già prevista nell'ambito della condizione "038 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali";

Anemie emolitiche ereditarie, già previste come condizione 004;

Connettivite mista già prevista come condizione 010;

Disturbi interessanti il sistema immunitario: immunodeficienze congenite ed acquisite determinanti gravi difetti delle difese immunitarie con infezioni recidivante; (escluso: Infezioni da H/V), già prevista come condizione 015;

Malattie da difetti della coagulazione, già prevista come condizione 033;

Poliartrite nodosa, già prevista come condizione 043.

I soggetti già titolari di esenzione ai sensi del D.M. 1.2.1991 e di cui alla prima casistica del precedente punto A.1, nonché i soggetti titolari di esenzione ai sensi del Decreto 329/99 e di cui al secondo gruppo di casistica del precedente punto A.1, per i quali le AA.SS.LL. dovranno effettuare automaticamente la transcodifica dei codici di esenzione, riceveranno al proprio domicilio il nuovo attestato che sostituirà a tutti gli effetti il e/o j precedenti rilasciati ai sensi dei due predetti Decreti.

A tal fine si sollecitano le AASSLL ad attivarsi per rilasciare in tempi brevi i nuovi attestati al fine di garantire il pieno esercizio del diritto all'esenzione da parte dei cittadini interessati.

B) - Decreto Ministro Sanità 21 maggio 2001 n. 296 "Regolamento di aggiornamento del decreto ministeriale 28 maggio 1999 n. 329, recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera a), del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124".

Il suddetto Decreto oltre all'eliminazione di alcune patologie in quanto ricomprese nel Decreto di cui al precedente punto A), prevede alcune modificazioni alle prestazioni esenti relativamente alle patologie già individuate dal DM. 329/99 nonché la modifica

della dizione del livello di esenzione per alcune patologie. Tale modifiche comportano la necessità di aggiornare i relativi attestati di esenzione già rilasciati, come peraltro previsto dall'art. 1 -

comma 2 - del Decreto stesso.

In particolare le modifiche apportate possono essere così sintetizzate:

8.1) "002 Affezioni del sistema circolatorio" sono stati individuati tre sottogruppi: - - -  
soggetti affetti da malattie cardiache e del circolo polmonare  
soggetti affetti da malattie cerebrovascolari  
soggetti affetti da malattie delle arterie, capillari, vene e vasi linfatici

Ad ogni sottogruppo corrispondono specifiche prestazioni esenti.

L'attestato di esenzione dovrà riportare il codice gruppo "002" seguito dal codice della relativa patologia, oltre alle prestazioni esenti previste per la singola patologia.

8.2) Patologie diverse

013 diabete mellito

016 epatite cronica attiva

019 glaucoma

023 insufficienza renale cronica

027 ipotiroidismo congenito I ipotiroidismo acquisito grave

031 ipertensione arteriosa

044 psoriasi

047 sclerosi sistemica (progressiva)

050 soggetti in attesa di trapianto

052 soggetti sottoposti a trapianto

Per le patologie sopra riportate è modificato il livello di esenzione in relazione alle prestazioni esenti dalla partecipazione alla spesa sanitaria.

8.3) Nuovi; inserimenti

056 Tiroidite di Hashimoto - esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni correlate

031 Ipertensione arteriosa - comprende anche gli ipertesi senza danno d'organo esenti dalla partecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni correlate.

Considerata: che per alcuni di tali soggetti agli atti degli Uffici competenti delle AASSLL, viste le procedure attuate ai sensi del D.M. 329/99, esiste già idonea documentazione per poter attestare la patologia senza richiedere l'esecuzione di ulteriori esami, si invitano le Aziende Sanitarie a voler trasmettere d'ufficio agli interessati i nuovi attestati al fine di ridurre al minimo i disagi.

In relazione ai punti 8.1 e B.2 le AA.SS.LL. dovranno inviare a tutti gli utenti già in possesso dei precedenti attestati di esenzione, rilasciati ai sensi del D.M. 329/99, gli attestati di esenzione con le modifiche di cui al nuovo Decreto.

c.- Modalità procedurali

Per quanto non specificatamente indicato nei punti A e B si rinvia alle indicazioni procedurali

di cui alla circolare prot. N. 14776 dell'8.10.1999, in particolare a quanto indicato ai punti 1,2, 3, relativamente al riconoscimento del diritto all'esenzione, alle modalità di rilascio dell'attestato di esenzione e relativi termini di validità.

Di quanto!: sopra indicato si invitano le AA.SS.LL. a darne debita e sollecita comunicazione ai medici operanti presso le proprie strutture, con particolare riguardo ai medici di medicina generale e pediatri di libera scelta, a cui è affidata la responsabilità complessiva della tutela dei propri assistiti (art. 31, comma 1 J del DPR 484/96) e che svolgono un ruolo fondamentale anche rispetto ad una corretta informazione.

Le indicazioni ed i chiarimenti forniti con la presente circolare rappresentano una prima attuazione dei Decreti citati in oggetto. Sarà cura della Direzione scrivente fornire gli ulteriori, necessari indirizzi operativi non appena il Ministero della Sanità avrà definito i provvedimenti di propria competenza e previsti dai Decreti medesimi. Le AA.SS.LL. e le altre strutture in indirizzo sono pregate di informare

sollecitamente i propri uffici per una corretta applicazione della normativa in oggetto e di quanto indicato nella presente circolare, anche al fine di evitare possibili disagi all'utenza.

Distinti saluti

Il Direttore regionale  
Dott. Ciriaco Ferro

## Allegato 5 Associazioni di volontariato in Piemonte

### PROVINCIA DI ALESSANDRIA

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Attività prevalente</i>
L'ISOLA CHE C'E'	STRADA COSTA LONGARINO N.1/C	TORTONA	15057	0131 443612	animazione per infanzia
A.S.M. AMMALATI SCLEROSI MULTIPLA ACQUI TERME	VIA ALESSANDRIA 1	ACQUI TERME	15011	0144 777402	disabilità
ASSOCIAZIONE GIOVANI DIABETICI DEL BASSO PIEMONTE	VIA MARCONI 25	ACQUI TERME	15011		sensibilizzazione, ricerca
ASSOCIAZIONE ITALIANA SCLEROSI MULTIPLA ONLUS	VIA 1821 6	ALESSANDRIA	15100	0131 232669	disabilità
G.V.A. - GRUPPO VOLONTARIATO ASSISTENZA HANDICAPPATI ED EMARGINATI	PIAZZA S. FRANCESCO 1	ACQUI TERME	15011	0144 356346	disabilità
ASSOCIAZIONE CENTRO DOWN ALESSANDRIA	VIA MAZZINI 85	ALESSANDRIA	15100	0131 260123	disabili
ASSOCIAZIONE FAMIGLIE CENTRO DI RIABILITAZIONE PAOLO VI	VIA LUGANO 40	CASALNOCETO	15052	0131 808111	disabili
ASSOCIAZIONE IDEA ONLUS	VIA TOSCANINI 6	ALESSANDRIA	15100	0131 445341	disabili
ASSOCIAZIONE VIVERE INSIEME - GRUPPO VOLONTARI ASSISTENZA HANDICAPPATI SANTA MARIA MAGGIORE	VIA MARTIRI DI CEFALONIA 13	VALENZA	15048	0131 951261	disabili
IL PRISMA	STRADA ARBICELLA N.1	CASSINE	15016	0144 - 767131	disabili minori
P.A.Pe.B. Parliamo ascoltiamo pensiamo bene	VIA ROSSINI 29	ALESSANDRIA	15100		disabili
TABOR	VIA SASSI 77	VALENZA	15048	0131 954758	prevenzione disagio giovanile

## PROVINCIA DI ASTI

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Attività prevalente</i>
GRUPPO SPORTIVO HANDICAP (G.S.H.) PEGASO	Corso Felice Cavallotti 80/82	ASTI	14100	0141 598508	attività sportiva disabili
ALBA AZZURRA	Via Solari n. 16	ASTI	14100	0141 437144	disabili
AUTOAIUTO	VIA MONTI 32/34	ASTI	14000	0141 275117	disabili

## PROVINCIA DI BIELLA

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Attività prevalente</i>
ASSOCIAZIONE PIEMONTESE PER IL BAMBINO NEFROPATICO	VIA MARCONI 25	BIELLA	13900	015 2522089	disabilità
ASSOCIAZIONE SCLEROSI MULTIPLA BIELLA	VIA MARTIRI DELLA LIBERTA' 40	OCCHIEPPO INFERIORE	13897	015 591270	disabilità
AMICI BIELLESI - FAMIGLIE SENZA FRONTIERE - ONLUS	VIA ORFANOTROFIO 16	BIELLA	13900	015 2562295	minori
ASSOCIAZIONE PER IL BAMBINO IN OSPEDALE - A.B.I.O. BIELLA	VIA DELLE ROSE 2	BIELLA	13900	015 21100	minori

## PROVINCIA DI CUNEO

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Attività</i>
ASSOCIAZIONE PIEMONTESE MALATI REUMATICI A.PL.MA.R. - SEZIONE DI CUNEO	VIA CARLE FRAZ. CONFERIA - C/O DOTT.SSA TOSELLI CUNIBERTI	CUNEO	12100	0171 693201	disabilità
LEGA ITALIANA PER LA LOTTA ALLA SCLEROSI MULTIPLA (L.I.S.M.)	VIA VITTORIO EMANUELE II 3	BRA	12042	0172 420333	disabilità
A.N.F.A.A. ASSOCIAZIONE NAZIONALE FAMIGLIE ADOTTIVE AFFIDATARIE - SEZIONE DI CUNEO	c/o CONSULTORIO FAMILIARE A.S.L. N. 15 CORSO FRANCIA N. 10	CUNEO	12100		minori
A.S.H.A.S. - ASSOCIAZIONE SOLIDARIETA' HANDICAPPATI SAVIGLIANO	CORSO ROMA 115	SAVIGLIANO	12038	0171 31214	disabilità
ABIO ASSOCIAZIONE PER IL BAMBINO IN OSPEDALE	VIA OSPEDALE N. 7	MONDOVI'	12084		MINORI
AGAPE - ASSOCIAZIONE VOLONTARI DIOCESANI	VIA VASCO 17	MONDOVI'	12084	0174 488723	minori
ASSOCIAZIONE PER IL BAMBINO IN OSPEDALE - ABIO SAVIGLIANO	VIA OSPEDALI 14 - C/O DIV. PEDIATRIA OSPEDALE SS. ANNUNZIATA	SAVIGLIANO	12038	0172 719376	minori
GENITORI PRO HANDICAP CUNEO	VIA DOTTA ROSSO N. 7	CUNEO	12100	0171 630519	disabili minori
GRUPPO EMMAUS CUNEO	VIA MELLANA 55	BOVES	12012	0171 387834	prevenzione disagio giovanile
IL CERCHIO	PIAZZA FORO BOARIO 2	CUNEO	12100	0171 695458	disabili
L'AIRONE	PIAZZA DEL POPOLO 1	MANTA	12030		minori

## PROVINCIA DI NOVARA

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Descrizione</i>
A.G.D. - ASSOCIAZIONE PER L'AIUTO DI GIOVANI DIABETICI "CARLO FASULO"	Via Monteverdi 7	NOVARA	28100	0321 626364	assistenza giovani diabetici
INIZIATIVE E STUDI PSICOSOCIALI INIZIATIVE E STUDI PSICOSOCIALI AMELIA MONASTRA - ISPAM ONLUS	VIA PROF. FORNARI 8/A	BORGOMANERO	28021		psichiatria
A.G.B.D. ASSOCIAZIONE GENITORI BAMBINI DOWN	PIAZZA DE FILIPPI 2	ARONA	28041	0322 44980	disabilità
ASSOC. NAZ. GENITORI SOGGETTI AUTISTICI	VIA MARCONI 57	NOVARA	28100	0321 476796	sostegno familiare
ASSOC.NAZ.FAM.ADOT.E AFFIDATARIE	VIA C. PERAZZI 5 E	NOVARA	28100	0321 625912	difesa e assist. fam. adottive
ASSOCIAZIONE ORIZZONTI	Via Cadorna 2	BORGOMANERO	28021	0322 81657	disabili minori e adulti
CASSIOPEA	VIALE FERRUCCI 33	NOVARA	28100	0321 668750	minori
CERCHIO APERTO NOVARA	CORSO MILANO 21/D	NOVARA	28100	0322 331590	disabili
COMUNITA' GIOVANILE	VIA GIANNONI 3	NOVARA	28100	0321 694118	prevenzione disagio giovanile
GLI AMICI PER IL PRIMO PASSO	Corso Roma, 58	TRECATE	28069		disabilità
LA NUOVA TERRA	VIA MONFERRONA 2/B	VAPRIO D'AGOGNA	28010	0321 996472	prevenzione disagio giovanile

## PROVINCIA DI TORINO

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Descrizione</i>
GRUPPO INCONTRO	VIA PAOLO PASCHETTO 9 - C/O CARFAGNO SALVATORE	TORRE PELLICE	10066	0121 953419	disabili
AIUTIAMOLI A SORRIDERE	VIA S. GIORGIO 19 - C/O CENTRO INCONTRO COMUNE DI CHIERI	CHIERI	10023	011 9424764	minori
ASSOCIAZIONE ARCOBALENO	VIA VALDELLATORRE 210	CASELETTE	10040	011 9688123	minori
ASSOCIAZIONE GENITORI PER CERNOBYL	VIA MAMELI 43	GRUGLIASCO	10095	011 785617	minori
COMITATO DI SOLIDARIETA' PER UN SORRISO IN PIU'	VIA S. LUCIA 94	MATHI	10075	011 9268135	minori
IL BUCANEVE - ASS. DI SOLIDARIETA' NAZIONALE E INTERNAZIONALE	CORSO PORPORATO 18	PINEROLO	10064		minori

ORGANIZZAZIONE DI AIUTO FRATERO - I	CORSO MARCONI 7	TORINO	10125	011 6699513	minori
PROGETTO BAMBINI E BAMBINE DI CERNOBYL	VIA XXV APRILE 9	RIVALTA DI TORINO	10040		minori
A.I.B.A. AMICI IN BARRET	CORSO TURATI 62 - C/O OSPEDALE MAURIZIANO	TORINO	10128	011 537288	attivit� di sensibilizzazione,
A.I.S.L.A. - ASSOCIAZIONE ITALIANA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA - SEZIONE PIEMONTESE	CORSO VITTORIO EMANUELE II 108	TORINO	10121	011 538125	disabili
A.M.A.M.I. (ASSOCIAZIONE MALATI ANEMIA MEDITERRANEA ITALIANA)	VIA PIO LA TORRE 3	NICHELINO	10042	011 6274009	disabili
A.P.R.I. - ASSOCIAZIONE PIEMONTESE RETINOPATICI ED IPOVEDENTI	VIA GENERALE DELLA CHIESA 20/26	CASELLE TORINESE	10070	011 9969263	disabili
A.PI.C.E. - ASSOCIAZIONE PIEMONTESE CONTRO L'EPILESSIA	VIA GALLUPPI 12/F	TORINO	10134	011 3180623	epilessia
A.P.I.S.B. - ASSOCIAZIONE PIEMONTESE PER LA SPINA BIFIDA	via Venaria 145	TORINO	10126	011 9457150	disabili
A.T.E. - ASSOCIAZIONE TRAUMI ENCEFALICI	VIA S. AGOSTINO 20 - C/O CIES	TORINO	10122	011 4310762	disabili
AMICI DEI BAMBINI CARDIOPATICI	CORSO POLONIA 94	TORINO	10126	011 6960608	assistenza minori
ASSOC.REGIONALE FAMIGLIE SINDROME ANDROGENITALE - PIEMONTE	piazza POLONIA 94	TORINO	10100	011 3135365	
ASSOCIAZIONE DIABETICI TORINO-2000	Via Silvio Pellico c/o Ospedale Valdese	TORINO	10125	3683018438	assistenza malati
ASSOCIAZIONE MALATTIE INFIAMMATORIE CRONICHE DELL'INTESTINO PER IL PIEMONTE - A.M.I.C.I. PIEMONTE	CORSO CIRIE' 2 - C/O SIG.RA BELLINI	TORINO	10152	011 6509244	disabili
ASSOCIAZIONE NAZIONALE GLI AMICI PER LA PELLE	VIA SESTRIERE 129	RIVOLI	10090	011 9593406	assistenza malati
ASSOCIAZIONE NAZIONALE ITALIANA PATOLOGIE IPOFISARIE A.N.I.P.I. REGIONE PIEMONTE - ONLUS	C.so Matteotti, 23	TORINO	10121	011 6335588	disabili
ASSOCIAZIONE PER GLI STUDI E RICERCHE SULLE NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE DI TIPO 1 E 2 (AIMEN 1 & 2)	CORSO FRANCIA 220/A	COLLEGNO	10093	011 4151558	oncologia
ASSOCIAZIONE PER I DIABETICI (A.P.I.D.)	VIA S. DOMENICO 13	CHIERI	10023	011 9470789	assistenza malati
ASSOCIAZIONE PER LA LOTTA CONTRO LE MALATTIE MENTALI	PIAZZA CASTELLO 4	IVREA	10015		psichiatria
ASSOCIAZIONE PER L'AIUTO A SOGGETTI CON SINDROME DI PRADER WILLI E ALLE LORO FAMIGLIE - SEZIONE PIEMONTE	VIA MANZONI 29/B	DRUENTO	10040	011 9845693	disabili
ASSOCIAZIONE PER L'AIUTO AI GIOVANI DIABETICI - SEZIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA	PIAZZA POLONIA 94	TORINO	10126	011 748907	sensibilizzazione/ricerca
ASSOCIAZIONE PIEMONTE-VALLE D'AOSTA PER LA LOTTA CONTRO LA FIBROSI CISTICA	LARGO POLONIA 94 - C/O PROF. CASTELLO	TORINO	10126	337 234010	disabili

ASSOCIAZIONE PORTATORI IMPIANTO COCLEARE (A.P.I.C.)	Strada Comun. del Cartman 25	TORINO	10155	011 8981674	disabili
ASSOCIAZIONE STUDIO PAZIENTE IMMUNO COMPROMESSO - ASPIC	CORSO SVIZZERA 164 - C/O OSPEDALE AMEDEO DI SAVOIA REPARTO COTTOLENGO	TORINO	10149	011 4393810	disabili
ASSOCIAZIONE TALASSEMICI	VIA S. MARINO 10	TORINO	10134	011 3194228	disabili
ASSOCIAZIONE VITTORIO	STRADA ALLA VILLA D'AGLIE' 23/3 - C/O SALICE	TORINO	10132	011 8980995	disabili
AZIONI MIRATE INTEGRATE CONCRETE PER L'AUTISMO	Strada San Mauro 72	TORINO	10100	011 2734138	disabilità
CEPIM - CENTRO PERSONE DOWN	VIA CANONICA 4	TORINO	10137	011 3090158	disabili psichico
COORDINAMENTO PARA-TETRAPLEGICI	VIA PACINOTTI 29	TORINO	10144	011 4733133	disabili
E.A.M.A.S. - ASSOCIAZIONE EUROPEA AMICI DELLA SINDROME DI MC CUNE ALBRIGHT	VIA BORGO VECCHIO 25	CARIGNANO	10041	011 9697258	disabili
F.M.R.I. - FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI	PIAZZA POLONIA 94 - C/O OSPEDALE INFANTILE REGINA MARGHERITA	TORINO	10126	011 3135345	sensibilita/ricerca
GLI AMICI DI VALENTINA	VIA C.L.N. 42/A	GRUGLIASCO	10095	011 4152920	disabilita'
IRIS ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO PER LA LOTTA CONTRO I DISTURBI DEL COMPORTAMENTO ALIMENTARE	VIA PEYRON 31	TORINO	10143	011 541264	disabili
L'ANCORA	VIA DUCHESSA JOLANDA 8	TORINO	10138	011 4474715	disabili psichico
LOTO BLU	VIA DEL CAMPETTO 43	PIOSSASCO	10045	011 9042534	disabili
MAI SOLI (ASSOCIAZIONE PER LA CURA DEL MALATO NELL'AMBIENTE FAMILIARE)	CORSO PIAVE 17	PINEROLO	10064	0121 397333	oncologia
META - ASSOCIAZIONE PER LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE DEL PIEMONTE E DELLA VALLE D'AOSTA	PIAZZA POLONIA 94	TORINO	10126	011 3135363	disabili
U.G.I. - UNIONE GENITORI ITALIANI CONTRO IL TUMORE DEI BAMBINI	PIAZZA POLONIA 94 - C/O OSPEDALE INFANTILE REGINA MARGHERITA	TORINO	10126	011 6634706	oncologia
A.I.R. DOWN	VIA NATALE PALLI 15	MONCALIERI	10024	011 6051987	disabili
A.S.V.A.D. - ASSOCIAZIONE SOLIDARIETA' E VOLONTARIATO A DOMICILIO	VIA ARTISTI 36	TORINO	10124	011 7412338	assistenza domiciliare
ARCOBALENO	Via Eritrea, 20	TORINO	10100	011 4054649	disabili
AREA - ASSOCIAZIONE REGIONALE AMICI DEGLI HANDICAPPATI	CORSO REGINA MARGHERITA 55	TORINO	10124	011 837642	disabili
ASSOCIAZIONE SORRISO	VIA III MARZO 1966 43	CHIVASSO	10034	0338 4304932	disabili

GRUPPO JONATHAN	VIA BRUGNONE 1/A	TORINO	10126	3387691753	disabili
GRUPPO O.A.M.I. DI CARMAGNOLA	VIA OSPEDALE 25	CARMAGNOLA	10022	3497185481	disabili
INSIEME PER L'HANDICAP	VIA LATTES 24	BORGARO TORINESE	10072	011 4703171	disabili
JONI AND FRIENDS ITALIA	VIA DUINO 101	TORINO	10127	011 3116228	disabili
KY+ ONLUS	VIA CELLINI 14	TORINO	10126	011 7711061	disabili
PETER PAN	Via Juvarra 7 c/o Barbara Acello	NICHELINO	10042	333-1185202	minori
PIU' UNO	VIA S. ANNA 26	CIRIE'	10070	011 9203577	minori
ZEROTRE ONLUS	PIAZZA POLONIA 94 - C/O OSPEDALE REGINA MARGHERITA	TORINO	10126	011 3135724	sostegno alle famiglie

### PROVINCIA DI VERBANIA

<i>Denominazione</i>	<i>Indirizzo</i>	<i>Comune</i>	<i>C.A.P.</i>	<i>Telefono</i>	<i>Descrizione</i>
U.I.L.D.M. - UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE	VIA ZANELLA 5	OMEGNA	28887	0323 862249	disabilita'
ASSOCIAZIONE PER IL BAMBINO IN OSPEDALE - ABIO	LARGO CADUTI LAGER NAZISTI 1	DOMODOSSOLA	28845		minori
V.C.O. AIUTA	VIA CAPPUCCINA 6	DOMODOSSOLA	28845	0324 45298	minori