

## MALATTIE RARE

### Opuscolo informativo per il paziente

*Si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti.*

*La Provincia Autonoma di Bolzano collabora con le Regioni Veneto e Friuli Venezia Giulia e la Provincia Autonoma di Trento nel prendere decisioni in materia di malattie rare. La rete per le malattie rare del triveneto si estende anche alla Regione Emilia-Romagna.*

*Per la Provincia Autonoma di Bolzano è stato identificato come Centro di riferimento per le malattie rare l'Ospedale Centrale di Bolzano. Il compito del centro di riferimento è la definizione e certificazione della diagnosi nonché la predisposizione del piano terapeutico personalizzato.*

Servizio di Consulenza Genetica  
Centro di coordinamento provinciale per le malattie rare

Osservatorio Epidemiologico Provinciale  
Registro Provinciale per le malattie rare

## Potrei avere una malattia rara. Cosa devo fare?

**SOSPETTO DIAGNOSTICO:** il paziente potrebbe avere una malattia rara inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute dal Ministero della Salute.

Il paziente può avere la prima visita gratuita presso l'ospedale pubblico della rete malattie rare che riunisce le Province Autonome di Trento e Bolzano e le Regioni Veneto e Friuli Venezia Giulia, solo se inviato da uno specialista (anche non della rete malattie rare) che indica sull'impegnativa il codice R99999.

**Attenzione:** se la prima visita viene prescritta dal medico di famiglia non è gratuita. Se invece la prescrive il pediatra di libera scelta (così come il medico specialista) è gratuita. In caso di malattia rara di origine ereditaria, per arrivare alla diagnosi della malattia del paziente, anche gli esami genetici eseguiti sui suoi familiari sono gratuiti. Le indagini sono in gratuità se eseguite presso un Servizio di Genetica Medica accreditato dalle Regioni/Province.

**Attenzione:** il percorso diagnostico è comunque gratuito sia che si confermi il sospetto di malattia rara o meno.

## Ho una malattia rara. Cosa devo fare?

**DIAGNOSI-CERTIFICAZIONE:** una volta formulata la diagnosi, lo specialista del centro competente individuato rilascia al paziente il certificato di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e

validità nazionale.

**Attenzione:** il certificato può essere rilasciato da qualsiasi centro competente italiano (purché accreditato dalla sua Regione/Provincia), non necessariamente da quelli della Regione/Provincia di residenza.

### Come ottengo l'esenzione?

**ESENZIONE:** una volta ottenuta la certificazione di diagnosi da parte dello specialista, il Distretto sanitario invia direttamente a domicilio del paziente l'attestato di esenzione con durata illimitata. Quindi non occorre presentarsi a nessuno sportello.

**Attenzione:** l'invio dell'esenzione al domicilio del paziente avviene per i residenti in Provincia di Bolzano.

### Se ho già l'esenzione, come riconosco di essere inserito nella nuova rete per le malattie rare?

**ETICHETTA:** nel libretto verde per l'assistenza sanitaria l'etichetta di esenzione per malattia rara riporta in un angolo la sigla SKMR.

**Attenzione:** se l'etichetta di esenzione per malattia rara non riporta la sigla SKMR, recarsi con la documentazione che attesta la diagnosi al proprio Distretto sanitario o telefonare al Centro di coordinamento per le malattie rare.

## Che cosa mi garantisce l'esenzione?

**DOPO L'ESENZIONE:** il paziente può usufruire gratuitamente di visite specialistiche, esami e ottenere (qualora prescritti) alcuni prodotti dietetici e farmaci necessari per la malattia rara.

## Come ottengo i farmaci?

Per farmaci già concessi dal servizio sanitario nazionale è sufficiente presentarsi presso una qualsiasi farmacia territoriale con una normale prescrizione medica.

Per farmaci particolari (p. es. farmaci orfani) e per eventuali farmaci di fascia C ritenuti essenziali e riconosciuti a carico della Provincia Autonoma di Bolzano, occorre rivolgersi ad una delle farmacie ospedaliere del proprio territorio. L'elenco dei farmaci concedibili per singola malattia si trova al seguente indirizzo internet:

[www.provincia.bz.it/oep/registri-patologia/malattie-rare.asp](http://www.provincia.bz.it/oep/registri-patologia/malattie-rare.asp)

La prescrizione di tali farmaci può avvenire solo tramite piano terapeutico personalizzato redatto dallo specialista curante del centro di riferimento. Tale piano ha una validità massima di un anno (nel piano vengono riportati sia gli eventuali farmaci ottenibili in esenzione, sia gli eventuali farmaci che rimangono a carico del paziente).

**Attenzione:** condizione necessaria per il rilascio in esenzione dei farmaci, altrimenti non concessi dal servizio sanitario nazionale, è

l'esistenza di un piano terapeutico personalizzato (PTP) attivo, rilasciato dal sistema informatizzato per le malattie rare e una prescrizione su ricettario privato da parte del medico specialista o del medico di base.

### Come ottengo i prodotti dietetici?

In caso di paziente con malattia rara metabolica, dopo essere stato certificato, il paziente ha diritto ad avere l'attivazione della dietoterapia associata alla sua patologia e tale attivazione viene fatta dallo specialista del centro accreditato, attraverso la richiesta di una tessera apposita da presentare presso le farmacie territoriali.

### Informazioni sulle malattie rare

**Centro di coordinamento provinciale per le malattie rare:** presso il Centro è attiva una linea telefonica dedicata e vengono svolte attività di consulenza e di informazione riguardanti la certificazione-essenzone-registrazione dei pazienti con malattia rara:

Servizio di Consulenza Genetica

Europaallee 31, Bolzano

Per informazioni tel. 0471 907109

Responsabile: Dr. Francesco Benedicenti

e-mail: [genet@asbz.it](mailto:genet@asbz.it)