



***Linee Guida per l'implementazione del nuovo
sistema informatizzato di certificazione
diagnostica e di attestazione di esenzione per
malattia rara ex D.M. n. 279/2001***

Giugno 2008

Centro provinciale di Coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare" (CCMR)

Responsabile dott. Claudio Castellan
Servizio Consulenza Genetica – Azienda sanitaria
Corso Italia 13/m, 20 - 39100 BOLZANO
tel. 0471 907109
per contatti: genet@asbz.it

Registro provinciale Malattie Rare (RpMR)

Responsabile dott.ssa Carla Melani
Osservatorio Epidemiologico Provinciale - Ripartizione Sanità
Via Canonico M. Gamper 1 - 39100 BOLZANO
tel. 0471 418040
per contatti: MR-OEP@provinz.bz.it

Sabine Weiss

Osservatorio Epidemiologico Provinciale - Ripartizione Sanità
Via Canonico M. Gamper 1 - 39100 BOLZANO
tel. 0471 418044

Dott.ssa Paola Zuech

Osservatorio Epidemiologico Provinciale - Ripartizione Sanità
Via Canonico M. Gamper 1 - 39100 BOLZANO
tel. 0471 418045

INDICE

PREMESSA.....	3
ORGANIZZAZIONE DEL SISTEMA.....	8
<i>Metodologia per l'individuazione dei Centri di riferimento dell'area vasta.....</i>	8
<i>Centro di riferimento e nuovo applicativo informatico.....</i>	11
<i>Sospetto diagnostico di una malattia rara.....</i>	12
<i>Esenzione.....</i>	13
<i>Trattamento farmacologico e piano terapeutico personalizzato.....</i>	14
<i>Distribuzione dei farmaci.....</i>	16
SISTEMA INFORMATIVO.....	17
<i>Rete.....</i>	17
<i>Software.....</i>	18
<i>Hardware.....</i>	18
<i>Profili utenti.....</i>	19
<i>Descrizione delle attività dei singoli profili.....</i>	20
<i>Codice Pin del paziente.....</i>	25
<i>Accesso al sistema.....</i>	25
<i>Flusso informativo.....</i>	26
ALLEGATO 1 (elenco reparti accreditati nella Prov. Aut. di Bolzano).....	27
ALLEGATO 2 (Unità Operative dell'Ospedale Centrale di Bolzano per singola malattia rara e codice esenzione).....	29
ALLEGATO 3 (elenco farmaci di classe C in esenzione per malattie rare neurologiche).....	38

PREMESSA

Le malattie rare sono un ampio gruppo di affezioni (5-6 mila), definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti.

Raggruppare più forme morbose, molto diverse tra loro sia dal punto di vista clinico che eziopatogenetico all'interno di un unico contenitore denominato "malattie rare", è da collegarsi alle comuni problematiche assistenziali ed al presupposto di un più basso rapporto costi benefici risultante da un approccio di strategie di Sanità Pubblica che vedano coinvolte le malattie rare come gruppo piuttosto che singolarmente.

Nel maggio 2001 è stato emanato il Decreto Ministeriale 279/2001 "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", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 160 del 12-7-2001 - Suppl. Ordinario n.180/L.

Il Regolamento raccoglie le indicazioni del PSN 1998-2000, peraltro ribadite nei successivi PSN 2003-2005 e 2006-2008, che indicava, quale risposta istituzionale alle malattie rare, la realizzazione di una rete nazionale costituita da Presidi, appositamente individuati dalle Regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia.

Tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia Giulia e le Province Autonome di Trento e Bolzano è emersa l'esigenza di sviluppare attività programmatiche che tenessero conto degli aspetti collegati alla migrazione dei flussi di pazienti in aree territoriali contigue e della necessità, in questo contesto, di pervenire a strategie ed interventi omogenei, al fine di evitare disparità di opportunità di trattamento tra i malati che risiedono in aree vicine.

Con Delibera della Giunta Provinciale n. 3136 del 30.08.2004 è stato formalizzato un accordo tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia Giulia e le Province Autonome di Trento e Bolzano. L'accordo prevede la creazione di una rete assistenziale unica per i soggetti affetti da malattie rare tra le Regioni e le Province Autonome partecipanti, supportata da un unico sistema di monitoraggio.

Tale sistema di monitoraggio si basa sull'uso di un applicativo comune condiviso attraverso le reti intranet regionali/provinciali e i collegamenti attraverso la RUPA (Rete Unitaria per la Pubblica Amministrazione) tra le Regioni e le Province firmatarie dell'Accordo di Area Vasta per le malattie rare. Questo sistema completamente informatizzato, implementato e gestito dal Registro Provinciale Malattie Rare, collega a livello provinciale l'azienda sanitaria, i distretti socio-sanitari, i servizi farmaceutici e i presidi ospedalieri accreditati. Tale sistema costituisce la base della rete di assistenza ai pazienti affetti, permettendo di riunire i momenti della certificazione di malattia rara da parte dei Centri di riferimento, il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dei distretti sanitari, la registrazione dei casi da parte del Registro Provinciale.

L'obiettivo essenziale dell'Area Vasta per le malattie rare è quello di creare un ambito territoriale ampio, dato dall'aggregazione delle 4 Amministrazioni partecipanti, nel quale riproporre strategie

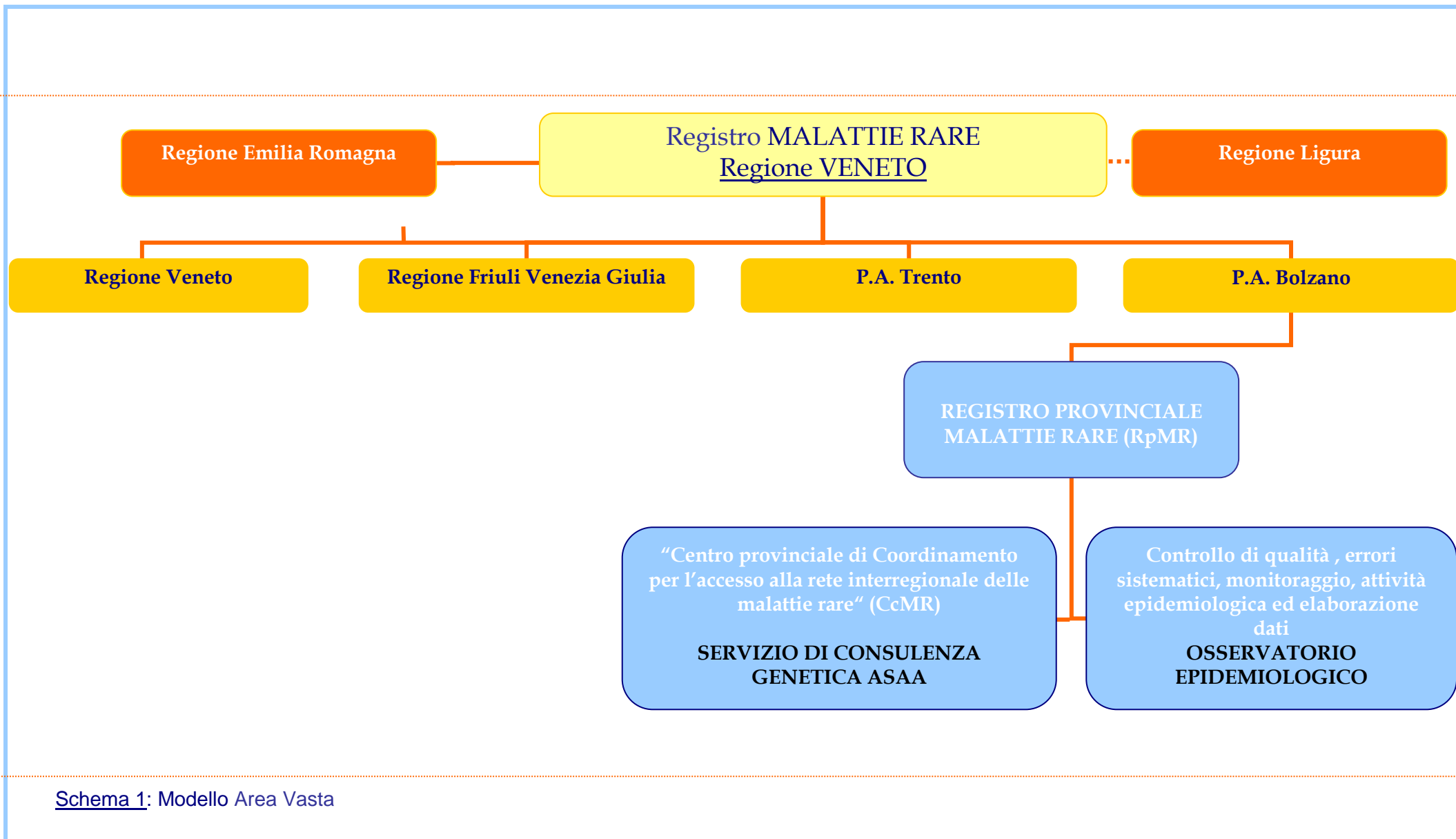
uniche per l'assistenza alle persone con malattie rare, ivi compresa l'erogazione di prestazioni diagnostiche e/o di presa in carico di assoluta eccellenza, in modo semplice e trasparente per la persona e più vicino possibile al suo luogo di vita. Per realizzare questa strategia uno dei punti essenziali è la costruzione della rete di Centri di riferimento, condivisa da tutte le 4 Amministrazioni e pertanto comune a tutta l'Area Vasta, a partire dagli ospedali e servizi costituenti i sistemi sanitari regionali e provinciali. D'altro canto, anche il Decreto Ministeriale 279/2001, norma essenziale a riguardo, prescrive la realizzazione di reti di riferimento di carattere regionale e sovraregionale, realizzazione anche recentemente ribadita nel Piano Sanitario Nazionale 2006-2008, venendo pertanto a comporsi una perfetta identità tra quanto previsto normativamente a livello nazionale e quanto si è inteso realizzare volontariamente dall'accordo delle 4 Amministrazioni.

Con D.G.P. n. 2439 del 16.07.2007 la Giunta provinciale, tramite l'Assessorato alla sanità e alle politiche sociali:

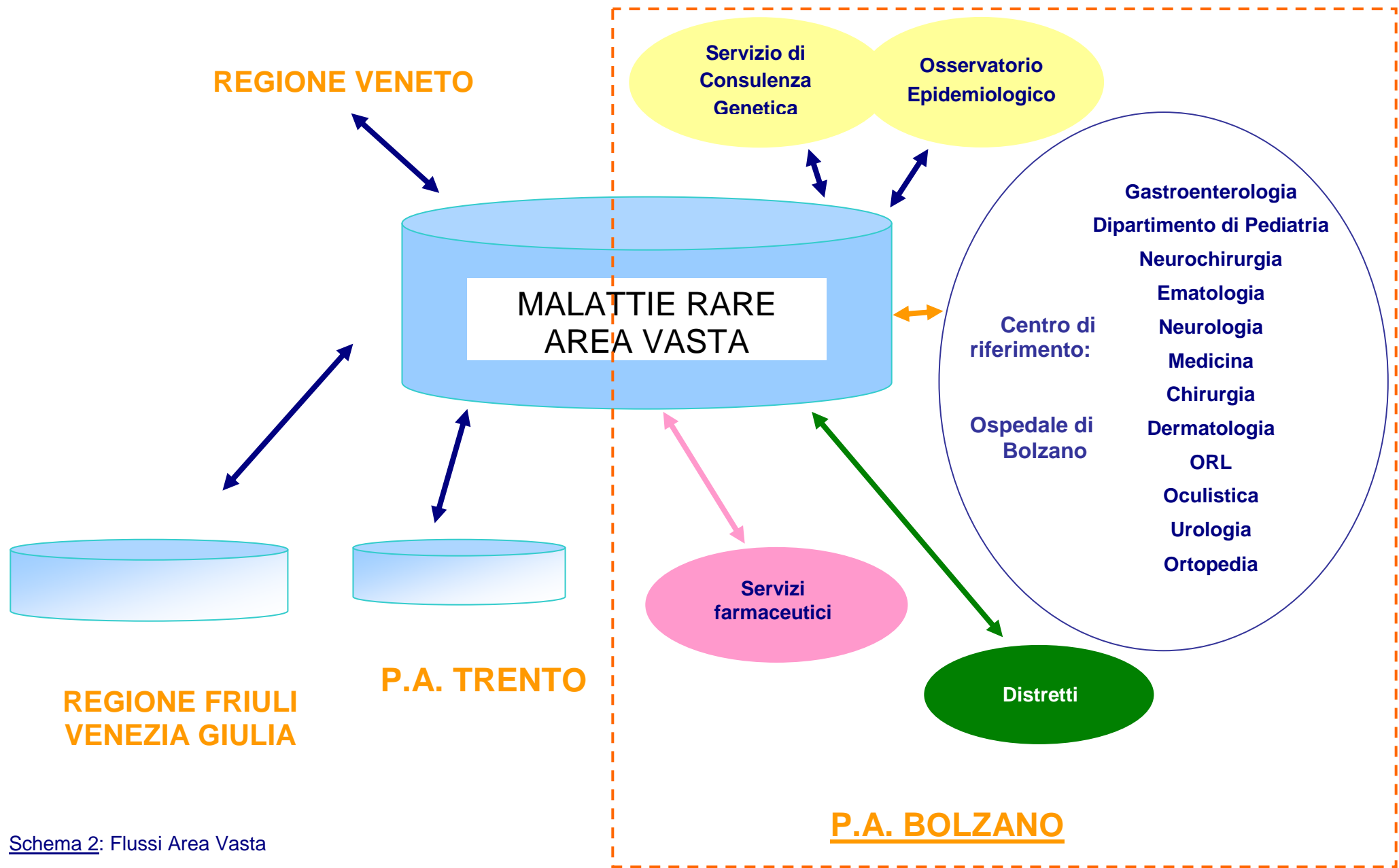
1. approva la costruzione della **rete di Centri di riferimento a valenza interregionale**, condivisa e riconosciuta da tutte le quattro Amministrazioni, a partire dagli ospedali e servizi costituenti i singoli sistemi sanitari regionali e provinciali, i cui compiti sono:
 - a. la definizione della diagnosi e la relativa certificazione
 - b. il trattamento del paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui egli è affetto
 - c. la stesura del piano assistenziale e il controllo delle epicrisi del paziente preso in carico
 - d. la partecipazione alla definizione delle linee guida diagnostico-terapeutiche per gruppo di malattia rara di propria competenza;
2. attiva il "**Centro provinciale di Coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare**" (CCMR) presso il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale, al quale affidare i compiti di seguito elencati:
 - informare i cittadini e orientarli nella rete di servizi loro dedicata per le malattie rare (per la diagnosi, la certificazione di malattia, la terapia, l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria, la fruizione degli altri benefici loro riconosciuti dalla legislazione vigente)
 - informare ed orientare i professionisti (medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, medici ospedalieri ed altri operatori sanitari) in merito all'organizzazione dei servizi dedicati alle malattie rare
 - assicurare le altre funzioni, che nelle fasi di realizzazione, saranno ritenute utili all'efficace funzionamento del sistema definito;
3. affida all'**Osservatorio Epidemiologico Provinciale** (OEP) il compito di garantire il coordinamento di tutte le fasi necessarie all'implementazione e all'avvio operativo della rete e di supportare l'attività epidemiologica e di elaborazione dati.

Con deliberazione della Giunta Provinciale n. 1067 del 31 marzo 2008 è stato inoltre stabilito che il Centro provinciale di Coordinamento si avvale del personale qualificato dell'Osservatorio Epidemiologico provinciale per lo svolgimento delle seguenti attività:

- il recupero di tutta l'informazione corrente disponibile ed attualmente non utilizzata
- la definizione delle regole e del linguaggio comuni
- il monitoraggio dei dati
- l'attività epidemiologica e l'elaborazione dei dati
- la gestione login e password delle persone autorizzate ad accedere al sistema
- la gestione del codice personale del paziente
- la verifica della correttezza dei dati anagrafici dei pazienti
- il controllo di qualità dei dati, la ricerca di eventuali errori sistematici e la loro risoluzione
- la raccolta di tutte le segnalazioni di malattie non comprese nell'elenco del D.M. 279/2001 per un eventuale aggiornamento dell'elenco da parte del ministero.



Schema 1: Modello Area Vasta



Schema 2: Flussi Area Vasta

1. ORGANIZZAZIONE DEL SISTEMA

1.1 METODOLOGIA PER L'INDIVIDUAZIONE DEI CENTRI DI RIFERIMENTO DELL'AREA VASTA

Di seguito si riportano tutte le azioni e le decisioni tecniche che il gruppo congiunto di lavoro, composto dal Dr. Giampietro Rupolo, Direzione Piani e Programmi Socio Sanitari della Regione Veneto, dalla Prof.ssa Paola Facchin, Responsabile Scientifico del Registro Malattie Rare del Veneto, dal Dr. Bruno Bembi, Istituto per l'Infanzia di Trieste, dalla Dott.ssa Nora Coppola, Direttrice del Servizio assistenza sanitaria di Trieste, dal Dr. Giulio Panizza, Servizio Economia e Programmazione Sanitaria della Provincia Autonoma di Trento, dalla Dott.ssa Annunziata Di Palma, Responsabile della unità operativa di Pediatria del Presidio Ospedaliero S. Chiara di Trento, dal Dr. Karl Kob, Consulente della Ripartizione Sanità e dal Dr. Claudio Castellan, Dirigente Medico del Servizio Interaziendale di Genetica dell'Azienda Sanitaria di Bolzano, ha svolto e assunto le decisioni per attuare l'istruttoria necessaria affinché le Giunte potessero disporre delle informazioni utili per deliberare in merito a questa rete di Centri di riferimento. Per intraprendere questo lavoro è stato inizialmente necessario stabilire il tipo di orientamento tecnico che si intendeva assumere, in particolar modo se utilizzare un approccio basato sull'inventario di auto-candidature da parte di singoli professionisti o strutture da selezionare in seguito, in base ad alcuni criteri condivisi, o se procedere con la verifica di indicatori oggettivi, misurabili e disponibili negli attuali sistemi informativi. Sulla scorta delle esperienze già condotte sia dalle stesse Amministrazioni impegnate nell'Area Vasta, sia da altre Amministrazioni nazionali o da altri Paesi europei, si è deciso di seguire il secondo approccio, pur consapevoli dei possibili limiti insiti in taluni degli strumenti adottati nel corso del lavoro. L'esperienza già condotta, infatti, ha ampiamente dimostrato come la strada delle auto-candidature porti invariabilmente a reti sovradimensionate, che con estrema difficoltà e ambiguità di giudizio possono essere poi ridimensionate, e come, viceversa, la strada degli indicatori misurabili e oggettivi conduca alla individuazione di reti più efficienti e di maggior bacino, tali da poter assumere con maggiore credibilità l'onere di seguire patologie a bassissima frequenza e alta complessità come le malattie rare. Infatti, questo secondo approccio assume l'ipotesi che laddove spontaneamente si aggrega il maggior numero di pazienti, là esiste una maggior esperienza assistenziale e conseguentemente competenza nel seguire le problematiche della patologia e nell'offrire corrette indicazioni per un'adeguata presa in carico della persona. Poiché tale presa in carico comporta frequentemente azioni di lunga durata temporale, che più efficacemente devono essere svolte vicino all'ambito di vita della persona, si è peraltro ritenuto necessario equilibrare le esigenze di individuare Centri con ampi bacini d'utenza con quelle di offrire ragionevoli coperture dell'intero territorio di Area Vasta, soprattutto nel caso di gruppi di malattie rare che contassero al loro interno un numero non esiguo di malati.

L'obiettivo che si intende così realizzare è quello di assicurare tempestività ed eccellenza dei processi diagnostici anche di alta complessità e, contemporaneamente, qualità della presa in carico il più vicino possibile al luogo di vita delle persone. Lo spostamento delle persone sarà così ridotto al minimo attraverso la stratificazione dell'esperienza condivisa dall'intera rete, l'utilizzo di protocolli e infrastrutture comuni, la disponibilità di tecnologie innovative che facilitino la condivisione dell'informazione. Questo sistema di rete di riferimento dovrà essere congiunto al previsto sistema di monitoraggio, che avrà sia la funzione di facilitare il funzionamento della rete stessa, contribuendo ad erogare servizi ai pazienti, sia il compito di verificare il funzionamento della rete, permettendo nel futuro eventuali miglioramenti e aggiustamenti qualora essi si evidenzino come necessari. L'intero procedimento condotto ha quindi avuto l'obiettivo di produrre una base razionale oggettiva e difficilmente contestabile sulla quale le Amministrazioni potessero basarsi per assumere decisioni strategiche.

Si è inizialmente assunto che le patologie rare presentassero problemi clinico-diagnostici e di trattamento di tale ampia complessità da portare questi pazienti a lasciare segno di sé nelle reti ospedaliere regionali e provinciali, qualora l'intervallo di tempo considerato fosse sufficientemente ampio. Verifiche svolte in Regione Veneto avevano infatti dimostrato che quasi il 90% dei pazienti certificati per malattia rara veniva individuato dalle schede di dimissione ospedaliera (SDO) a causa di un ricovero avvenuto in un triennio (ricovero ordinario o di day-hospital). Si è pertanto deciso di utilizzare questa fonte, comune alle 4 Amministrazioni e di buona qualità, per svolgere il lavoro.

Si sono raccolte tutte le SDO, compresa la mobilità attiva e passiva, delle quattro Regioni e Province Autonome per gli anni 2002, 2003 e 2004, e selezionate per una serie di codici di diagnosi ICD9-CM comprendenti tutte le malattie rare dell'elenco ministeriale. A ciascuna delle oltre 2.000 malattie riconducibili all'elenco ministeriale di malattia rara è stato attribuito un codice ICD9-CM, alcuni dei quali definiti come specifici (comprendenti solo malattie rare, ad esempio neurofibromatosi), altri aspecifici (comprendenti oltre alla singola malattia rara anche altre malattie non rare, ad esempio "*tumori renali*" comprendenti tutti i tumori renali oltre che il tumore di Wilms, unica forma rara). I codici specifici ed aspecifici sono stati poi collegati a gruppi di patologie in gran parte rispondenti alla sequenza dell'elenco ministeriale. Si è ritenuto importante procedere per gruppo di patologia piuttosto che per singola diagnosi di patologia, considerate:

1. l'impossibilità di avere codici specifici per ciascuna malattia rara
2. la numerosità (oltre 2.000) delle forme interessate e il loro rapido divenire nel tempo in base allo sviluppo dello stato delle conoscenze
3. la necessità di individuare riferimenti ospedalieri dove i pazienti con sospetto di malattia rara potessero avere corrette definizioni diagnostiche all'interno di gruppi di patologia con quadri clinici simili, ottimizzando infrastrutture tecnologiche e specifiche competenze tecniche.

Utilizzando questo elenco di codici si sono filtrati tutti i ricoveri ospedalieri avvenuti nell'Area Vasta nel triennio o subito comunque da residenti nell'Area anche in mobilità al di fuori di essa. Un record veniva selezionato se era presente in una delle diagnosi di dimissione almeno un codice di malattia rara. A partire da 3.416.870 record si è selezionato un *sottoinsieme* di 126.199 record, di cui 38% con diagnosi specifiche e 62% con diagnosi aspecifiche. Nel fare ciò sono stati eliminati i record duplicati perché presenti nei file regionali una volta come mobilità attiva (Regione/Provincia Autonoma ricevente) e una seconda come mobilità passiva (Regione/Provincia Autonoma inviante). Si è quindi proceduto ad identificare i soggetti mediante un processo di record linkage, che utilizza in sequenza le 3 chiavi individuali secondo una regola gerarchica. Questo modo di procedere è stato indispensabile perché i file derivanti delle 4 Amministrazioni avevano diversa presenza delle 3 chiavi e comunque erano frequenti dati mancanti e/o errori per ciascuna di esse. Una volta creato uno "strato paziente", comprendente tutti i ricoveri subito dallo stesso paziente nel triennio considerato, e attribuito un identificativo univoco a ciascun record presente nello strato, si sono studiate le mobilità dei pazienti nell'area.

Per far questo si sono preliminarmente considerati tutti gli accorpamenti e cambiamenti di dizione e/o codice delle strutture ospedaliere dell'area, accorpando e riportando in un nuovo codice ospedale tutte le strutture e le dizioni succedutesi nel tempo e attualmente congiunte o trasformate in un'unica struttura ospedaliera attiva. Analogamente si è proceduto con i reparti.

Per calcolare i pazienti presenti nell'Area in totale e per ciascun gruppo di malattie rare, ciascun paziente è stato calcolato una volta soltanto, indipendentemente dal numero e dal tipo di ospedale dove egli è stato seguito.

Per calcolare invece l'esperienza assistenziale che ciascun ospedale comunque dimostrava di avere nel seguire i malati rari, è stato calcolato ciascun paziente una volta per ogni ospedale che lo avesse ricoverato nel triennio, indipendentemente dal numero dei ricoveri effettuati in esso.

Per calcolare infine la capacità di attrazione degli ospedali, ciascun paziente è stato attribuito soltanto ad un ospedale, seguendo la sotto indicata regola, qualora esso fosse stato nel tempo ricoverato in più strutture ospedaliere. L'ospedale di riferimento è stato selezionato in base al maggior numero totale di ricoveri attuati per quella patologia, e, a parità di classe percentuale, alla maggior distanza dalla residenza del paziente.

Le elaborazioni sono state effettuate per tutte le classi d'età e per i due sottogruppi di età, pediatrica (0-17 anni) ed adulta (dai 18 anni in poi). La stima del numero totale di pazienti è stata utilizzata per avere indicazioni circa la necessità di creare reti più o meno ricche di Centri, mentre l'esperienza assistenziale globale dell'ospedale è stata utilizzata per la selezione degli Istituti da immettere nella rete dei Centri accreditati.

Per ogni gruppo di patologia rara è stata calcolata la distribuzione assoluta e percentuale dei casi seguiti da ciascun ospedale, sia per tutte le classi d'età, che per le età rispettivamente pediatrica ed adulta. A partire da queste distribuzioni è tenuto conto del numero complessivo di casi presenti

nell'intera Area Vasta, si sono selezionati gli ospedali possibili Centri di riferimento tra quelli che dimostravano di seguire il maggior numero di casi. Gli ospedali identificati sono stati infatti quelli con il maggior numero assoluto di casi seguiti (Centri di eccellenza) e comunque con un numero di casi seguiti non inferiore al 3% rispetto al totale di casi presenti nell'Area. In alcune circostanze è stata fatta una distinzione tra pazienti pediatrici e pazienti adulti. In questo caso, se la numerosità totale del gruppo inferiore era più bassa della soglia di 40 casi, sono stati individuati nuovi Centri, oltre a quelli già selezionati, soltanto nel caso che vi fosse un'aggregazione di pazienti superiore al 30%.

1.2. CENTRO DI RIFERIMENTO E NUOVO APPLICATIVO INFORMATICO

Il Centro di riferimento si compone dalle Unità Operative identificate con delibera della Giunta Provinciale n. 2439 del 16.07.2007 e costituisce la rete di assistenza per le persone affette da malattia rara. Per la Provincia Autonoma di Bolzano è stato identificato come centro di riferimento per le malattie rare l'Ospedale Centrale di Bolzano e al suo interno le 12 Unità Operative come da allegato1.

Il Centro di riferimento ha il compito di certificare lo stato di malattia rara dei soggetti riconosciuti affetti, condizione essenziale per ottenere l'attestato di esenzione dalla partecipazione alla spesa rilasciato dal distretto di assistenza del paziente.

Il **certificato di diagnosi** va redatto unicamente attraverso il sistema informatizzato utilizzando l'apposita funzione predisposta. Dal 1 febbraio 2008 le certificazioni di diagnosi di malattia rara rilasciate da unità operative non identificate quali Centri accreditati per gruppo di malattie e dal 3 giugno 2008 le certificazioni di diagnosi di malattia rara rilasciate dai medici dei centri accreditati su documento cartaceo (non utilizzando l'applicativo informatico appositamente predisposto) non permetteranno al paziente di ottenere il relativo attestato di esenzione.

Il certificato va stampato e consegnato all'assistito, dopo averlo debitamente firmato e timbrato. I medici certificatori possono certificare unicamente le malattie rare del Decreto Ministeriale n. 279/2001 per le quali l'Unità Operativa di appartenenza risulti accreditata, in base alla sopraccitata delibera della Giunta Provinciale.

È necessario che i pazienti possano essere certificati contestualmente alla diagnosi o comunque nel più breve tempo possibile dalla formulazione della stessa, essendo la certificazione il prerequisito per ottenere i benefici previsti per legge.

I responsabili delle Unità Operative sono invitati ad individuare modalità organizzative volte a semplificare in tal senso il percorso dei pazienti.

La certificazione di malattia rara può avvenire secondo tre modalità:

1. in base alla documentazione clinica in possesso dal Centro, che qualora esaustiva, provvede ad inserire i dati nel sistema; copia del certificato verrà inviata da parte del distretto direttamente a domicilio del paziente (recupero storico);

2. in base alla documentazione clinica, che qualora esaustiva, inviata al Centro di riferimento da chi fa richiesta di ottenere la certificazione (anche in questo caso il certificato può essere inviato direttamente al domicilio del paziente);
3. in base agli accertamenti eseguiti nel contesto di ricovero o visita specialistica ambulatoriale dopo agli accertamenti diagnostici necessari (il certificato di diagnosi, debitamente firmato, deve essere consegnato direttamente al paziente).

Un compito essenziale del Centro di riferimento, oltre la definizione diagnostica e la certificazione, è la stesura di un **piano assistenziale** comprendente la definizione dei trattamenti e degli interventi utili al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui il paziente è affetto. Il Centro costituisce in tal senso il riferimento per i servizi territoriali, per i medici di medicina generale ed i pediatri di libera scelta, e gli altri professionisti della rete dei servizi. La stesura di detto piano assistenziale viene effettuata direttamente attraverso il sistema informativo. Essendo il piano assistenziale modificabile nel tempo a seconda dell'evoluzione del quadro clinico del paziente, è prevista la possibilità di stratificare progressivamente le informazioni relative ad uno stesso paziente, consentendo anche di effettuare delle ricerche sui contenuti inseriti.

Nel sistema informativo è implementata anche la **funzione "Epicrisi"** che consente di produrre per ciascun paziente seguito dal Centro in controlli successivi, un riassunto degli eventi clinici principali e dei problemi attivi aperti. La stratificazione delle varie epicrisi permette di comporre gli elementi essenziali dell'andamento clinico del paziente. I contenuti di una singola epicrisi possono riguardare segni e sintomi, esami di laboratorio, referti diagnostici, ecc. È possibile scorrere e visualizzare tutta la sequenza delle epicrisi ed effettuare ricerche per finestre temporali sui contenuti disponibili.

Con il nuovo applicativo sarà possibile per i medici dei centri accreditati segnalare attraverso il sistema eventuali malattie rare, non attualmente comprese nell'elenco allegato al D.M. n. 279/2001, dando precedenza a quelle patologie per le quali sono noti pazienti affetti, che non godono al momento di alcuna forma di esenzione. Tali segnalazioni, raccolte dal Registro Provinciale Malattie Rare, saranno trasmesse periodicamente al Ministero della Salute, perché siano valutate per l'inclusione nell'elenco delle malattie rare esenti, soggetto ad aggiornamento triennale così come previsto dalla normativa.

1.3. SOSPETTO DIAGNOSTICO DI UNA MALATTIA RARA

L'art. 5 comma 1 del DM 279/2001 prescrive che **il sospetto diagnostico di una malattia rara** sia formulato da un medico specialista il quale su ricettario nazionale deve riportare al fine di evidenziare il titolo di esenzione la dicitura **"R99999"**.

Fermo restando, che l'assistito potrà rivolgersi allo specialista, su prescrizione del medico di medicina generale secondo le consuete modalità di accesso al livello di assistenza specialistica, in

regime di “non esenzione” (l’esenzione infatti si costituirà dal passaggio successivo, dallo specialista al presidio della rete), si precisa viceversa che la richiesta di sospetto diagnostico formulata dal pediatra di libera scelta ad uno dei presidi della rete malattie rare, di per sé costituisce prescrizione inoltrata da uno specialista del Servizio Sanitario Provinciale. Ne discende pertanto che la stessa prescrizione del pediatra di libera scelta, così come quella di un medico specialista del SSN, attraverso l’evidenziazione della dicitura “R99999” comporterà la fruibilità delle prestazioni richieste per l’approfondimento diagnostico (è da intendersi il rilascio dell’impegnativa per la prima visita medico specialistica presso l’unità operativa), in regime di esenzione per malattia rara, nel rispetto della disposizione di cui all’art. 5 comma 1 dello stesso Decreto.

La richiesta, invece, di specifiche indagini specialistiche devono essere formulate a cura di una delle Unità Operative accreditate della rete, alla quale l’assistito verrà invitato a rivolgersi.

Sempre ai sensi del D.M. n. 279/2001, art. 5 comma 2, possono essere erogate in esenzione le indagini genetiche sui familiari dell’assistito, eseguite esclusivamente da un Servizio di Genetica Medica accreditato dalle Regioni/Province, qualora si rendano necessarie per la diagnosi, nello stesso assistito, di malattia rara di origine ereditaria. Il codice provinciale di esenzione da utilizzare anche in questo caso è sempre R99999 per sospetto diagnostico di malattia rara. Con deliberazione della Giunta Provinciale n. 4471 del 17 dicembre 2007 è stato introdotto il nuovo codice “R99999” anche nella nostra provincia.

1.4. ESENZIONE

Nel momento in cui, a seguito di una diagnosi di malattia rara, il medico del Centro di riferimento inserisce e salva in modalità definitiva i dati nel sistema, gli operatori del distretto di residenza del paziente, abilitati ad accedere al sistema, visualizzano che è stata effettuata una nuova diagnosi di malattia rara per un cittadino residente nel proprio territorio e provvedono a stampare direttamente attraverso il sistema **l’attestato di esenzione a valenza nazionale**.

Si precisa che **l’esenzione per malattia rara ha durata illimitata** e non è collegata, a differenza di altre forme di esenzione, ad uno specifico elenco di prestazioni. A causa infatti della varietà e complessità delle manifestazioni cliniche di ciascuna malattia, l’esenzione riguarda tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti, incluse nei livelli essenziali di assistenza e previste dai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento dell’area vasta.

I Centri di Riferimento dell’area vasta infatti sono coinvolti nella definizione dei percorsi assistenziali ossia di protocolli diagnostico-terapeutici condivisi su base provinciale/regionale ed interregionale, volti a definire l’estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto.

Si precisa che sono da considerarsi in esenzione dalla compartecipazione al costo per i malati rari riconosciuti affetti anche i farmaci introdotti nei LEA per patologie specifiche con apposite delibere

della Giunta Provinciale, così come realizzato ad oggi per i pazienti con malattie neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico (D. G. P. n. 4471 del 17.12.2007).

Per i pazienti non residenti ma domiciliati in Provincia di Bolzano affetti da una malattia rara, è necessario, prima di rilasciare un'esenzione a durata annuale, verificare le modalità di erogazione dei farmaci e dei prodotti dietetici e delle prestazioni sanitarie riconosciute dalla sua regione di residenza. Sono erogabili gratuitamente all'interno dell'area vasta solo quelle prestazioni sanitarie riconosciute dall'azienda sanitaria di residenza.

1.5. TRATTAMENTO FARMACOLOGICO E PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO

Il comma 3 dell'art. 6 del DM 279/2001 stabilisce, relativamente alle prestazioni di assistenza farmaceutica che "le Regioni o Province Autonome 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. È necessario individuare a livello di area Vasta un percorso finalizzato alle definizioni di **protocolli per il trattamento farmacologico** mirato allo scopo di individuare i medicinali ritenuti essenziali per il trattamento specifico di tali patologie.

L'obiettivo è quello di garantire ai pazienti con malattie rare l'accesso ai trattamenti essenziali disponibili in base al principio di equità e di omogeneità assistenziale in tutto il territorio provinciale e a quanto possibile a livello di area vasta.

Per questo motivo la Giunta Provinciale con proprio provvedimento (D. G. P. n. 4471 del 17.12.2007) ha provveduto ad abolire la partecipazione al costo nell'assistenza farmaceutica. Per i **farmaci della classe A** e i **galenici magistrali** (di cui alla legge provinciale del 3 gennaio 1986, n. 2), prescritti in correlazione alla specifica malattia rara di cui l'assistito risulta affetto, non è più dovuta alcuna quota di partecipazione (prima 1€ per ricetta). Per i farmaci di classe A, l'assistito dovrà comunque pagare la differenza del farmaco dispensato ed il prezzo da rimborsare alla farmacia per i farmaci di uguale composizione ai sensi del punto 4 della deliberazione della Giunta Provinciale n. 4331 del 3 dicembre 2001.

Con la nuova delibera è stata prevista la possibilità di ottenere gratuitamente **farmaci specifici della classe C**. Il relativo elenco (vedi allegato 3) contiene per ora medicinali per le malattie neurologiche. Tale elenco può essere integrato tramite deliberazione della Giunta Provinciale. In occasione dell'integrazione dell'elenco, la Giunta Provinciale si atterrà prevalentemente agli elenchi della Regione Veneto, Friuli Venezia Giulia e dalla Provincia Autonoma di Trento, facenti parte dell'area vasta per le malattie rare. Il predetto elenco contiene per ciascun principio attivo previsto la definizione della malattia rara per la quale il principio attivo può essere prescritto a carico del Servizio Sanitario Provinciale.

Affinché il farmacista possa riconoscere che i farmaci prescritti sono correlati alla specifica malattia rara di cui l'assistito risulta affetto, è necessario che il medico trascriva nella ricetta il codice di esenzione che si riferisce alla malattia, nonché l'eventuale nota limitativa, qualora prevista. Inoltre, nella prescrizione dei predetti medicinali della classe C, il medico non deve annullare le caselle per la trascrizione del codice fiscale, ma trascrivere nelle stesse il codice fiscale dell'assistito. Siccome nel predetto elenco i medicinali della classe C sono indicati per principio attivo, il medico deve trascrivere nella ricetta, oltre al principio attivo, anche la necessaria specialità medicinale. Il quantitativo massimo prescrivibile è di tre confezioni per ricetta, qualora non vengano superati 60 giorni di terapia; ciò vale sia per i medicinali di classe A, sia per i medicinali di classe C.

Fino ad ulteriori disposizioni, la gestione dei **prodotti dietetici** seguirà il percorso adottato fino ad ora e continueranno a valere le attuali tessere.

L'erogazione dei farmaci prescrivibili a carico del Servizio Sanitario Provinciale richiede necessariamente la formulazione di un **Piano Terapeutico Personalizzato (PTP)**, da non confondere con l'eventuale Piano Terapeutico già in uso, redatto in più copie. Tale piano terapeutico sarà rilasciato esclusivamente da un'unità operativa facente parte dell'area vasta di cui alla predetta deliberazione della Giunta Provinciale n. 2439/2007, deputata, per la specifica malattia rara, a formulare la relativa diagnosi e a rilasciare la certificazione per la richiesta dell'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria.

La predisposizione del piano avverrà al momento della definizione diagnostica con conseguente certificazione del paziente o in qualsiasi altro momento successivo, quando esso si renderà clinicamente necessario. Il piano terapeutico personalizzato verrà rilasciato unicamente attraverso il sistema informatizzato e sarà costituito da un output di stampa recante

- il codice di esenzione per specifica malattia e
- il numero di piano terapeutico personalizzato.

Il piano terapeutico potrà avere **validità massima di un anno**, o inferiore, a giudizio del clinico specialista certificatore che lo redige.

Attraverso il sistema si realizza il monitoraggio dei trattamenti erogati in esenzione che coinvolge i servizi farmaceutici ospedalieri dell'azienda sanitaria e il servizio contabilizzazione ricette.

La funzione "Piano terapeutico personalizzato" è dedicata alla gestione della terapia, comprendente sia quella farmacologia, sia le altre possibili forme come quella chirurgica, riabilitativa, ecc....

Il Piano terapeutico personalizzato, poiché oltre alle terapie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, può contenere anche le prescrizioni di altri farmaci e/o presidi terapeutici, o di altri trattamenti, assume una funzione di strumento di raccordo tra il Centro di riferimento e gli altri professionisti coinvolti nella presa in carico dei pazienti, ad esempio medico di medicina generale e pediatra di libera scelta. Si rammenta, comunque, che i soli medicinali di fascia C prescrivibili, sono quelli riconosciuti da apposite delibere della Giunta Provinciale.

1.6. DISTRIBUZIONE DEI FARMACI

I **farmaci di classe A, C, H e i galenici** possono essere ritirati sia in farmacia aperta al pubblico, sia in farmacia ospedaliera, mentre i **farmaci orfani** possono essere ritirati soltanto in farmacia ospedaliera. L'inserimento nel sistema informativo nel caso di distribuzione tramite farmacia ospedaliera avviene a carico di quest'ultima, mentre se avviene attraverso la farmacia aperta al pubblico viene eseguito, a livello provinciale, dall'ufficio contabilizzazione ricette.

La distribuzione del **dietetico** avviene attraverso il canale della farmacia aperta al pubblico.

Tutti i farmaci, tranne momentaneamente i prodotti dietetici, dovranno essere inseriti nel piano terapeutico personalizzato.

Pazienti residenti al di fuori dell'area vasta che si rivolgono a farmacie pubbliche/ospedaliere del Triveneto hanno diritto all'erogazione dei soli farmaci di classe A, seguendo le normali regole della farmaceutica convenzionata.

Sia per quanto riguarda l'erogazione dei farmaci di classe C presso la farmacia aperta al pubblico, sia presso la farmacia ospedaliera è richiesta la presentazione di una **ricetta del Servizio Sanitario Provinciale** firmata dal medico (di medicina generale o specialista), che deve riportare sia il codice di esenzione, sia il numero del piano terapeutico personalizzato, così come inserito nel sistema. Fanno eccezione i farmaci orfani per i quali non è necessario presentare la ricetta.

2. SISTEMA INFORMATIVO

2.1. RETE

A partire da maggio 2002 è stato creato e implementato l'intero sistema informativo sulle malattie rare nel Veneto, basato su procedure completamente informatizzate e automatizzate e che viene introdotto a partire da giugno 2008 anche in Alto Adige.

Il servizio fornito dal Registro Regionale delle Malattie Rare nel territorio Veneto sfrutta un'infrastruttura di collegamento fisico, nel quale la sicurezza e la disponibilità del servizio sono rese possibili dall'utilizzo della Rete Intranet Regionale e dalla sua implementazione verso altri collegamenti sicuri.

È stato predisposto un sistema web browse a cui potranno accedere il Centro di riferimento della provincia e le sue unità operative, i distretti socio-sanitari, i servizi farmaceutici e l'Osservatorio Epidemiologico attraverso la RUPA. La RUPA (la Rete Unitaria per la Pubblica Amministrazione) è gestita e controllata dal Centro Tecnico della Rete Unitaria – Presidenza del Consiglio dei Ministri appositamente realizzata con l'obiettivo di garantire il collegamento di reti di Pubbliche amministrazioni nel modo al contempo più sicuro, più veloce e più economico. Il Centro Tecnico della Regione Veneto, che coordina le attività interne e verso l'esterno (RUPA) ha implementato l'attuale configurazione degli apparati di trasmissione del segnale della rete a più livelli, rete locale, rete regionale e rete interamministrazioni.

Il sistema sarebbe già predisposto per il collegamento con gli ambulatori dei medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, qualora si volesse in futuro allargare i diritti di accesso.

Tutti gli utenti del sistema vanno ad alimentare ed interrogare via web un unico database relazionale (fisicamente ubicato presso il Centro Vega, Centro Tecnico della Regione Veneto) che permette, attraverso differenti livelli di accesso, di gestire tutte le attività della rete, come ad esempio la certificazione del paziente diagnosticato come affetto da malattia rara da parte dei Centri di riferimento dell'area vasta, l'attribuzione dell'attestato di esenzione corrispondente da parte dei distretti di residenza, la fornitura di trattamenti, quali farmaci (in futuro anche i prodotti dietetici), specificamente previsti nei piani terapeutici individualizzati. Questo sistema, semplificando il percorso assistenziale del paziente, evita l'accesso ripetuto a differenti servizi regionali e a differenti Aziende Sanitarie per ottenere i benefici previsti dalla legge.

Contemporaneamente, lo stesso sistema genera e alimenta una rilevantissima banca dati che permette, da un lato, di monitorare le attività dei servizi, i costi sostenuti, i percorsi assistenziali seguiti dai pazienti evidenziando eventuali disfunzioni della rete, dall'altro di ricostruire le storie naturali delle malattie e di rendere disponibile un notevole patrimonio di conoscenze utilizzabili anche per la ricerca clinica.

2.2. SOFTWARE

Le scelte tecniche effettuate relativamente al software si possono suddividere in due ambiti tecnici distinti: il primo relativo al software di base che risulta un necessario appoggio per eseguire l'applicazione e il secondo relativo al software utilizzato per realizzare l'applicazione informatica e quindi il Registro stesso.

Nel primo caso si tratta di Linux, che è uno dei sistemi operativi maggiormente in uso presso le Pubbliche Amministrazioni, perfettamente compatibile e certificato per l'hardware acquisito e in grado di supportare al meglio i software utilizzati per lo sviluppo del Registro Regionale delle Malattie Rare.

Per quanto riguarda invece i software con cui è stato realizzato il Registro si possono distinguere, come vedremo poi per l'hardware, tre livelli:

- applicativo software per la gestione del servizio WEB (application/web server Tomcat/Apache);
 - applicativo software per la gestione dell'applicazione Malattie Rare (Java);
 - applicativo software per la gestione della memorizzazione dei dati (Oracle);
- applicativo software per la gestione dei profili utente LDAP (protocollo X500).

2.3. HARDWARE

L'architettura hardware prevede che gli apparati server siano distinti su tre livelli:

- i doppi server ridondati che forniscono i servizi WEB (Intranet e Internet) e che quindi ricevono la richiesta dell'applicazione dal computer dell'utente e verificano che sia abilitato per l'applicazione
- il server applicativo anch'esso ridondato che recepisce la richiesta dai server WEB e che attiva i programmi collegati all'applicazione in oggetto
- i server ridondati biprocessore del database che recepiscono i nuovi inserimenti o le modifiche di dati che vengono passati dai server applicativi.

I server applicativi e del database, per memorizzare i programmi gli uni e i dati gli altri, usano dei dischi esterni montati su una struttura ad hoc così da avere una capacità di immagazzinamento espandibile aggiungendo semplicemente altre unità.

Questa architettura, già raddoppiata al suo interno, è stata arricchita con un'ulteriore apparecchiatura di Backup in modo da poter ripristinare il servizio e i dati nel caso in cui dovesse risultare necessario.

Il sistema di gestione dell'applicazione e dei dati necessita inoltre di alimentazione elettrica continua e stabilizzata ed è quindi stato necessario acquisire anche un unità di alimentazione alternativa che al tempo stesso stabilizzi l'alimentazione delle apparecchiature, che essendo molto sensibili rischiano dei danneggiamenti se sottoposte a black-out o a sbalzi della tensione fornita normalmente.

Tutti questi accorgimenti sono gestiti dal centro Tecnico Regionale Veneto al centro Vega, dove sono ubicate anche le apparecchiature stesse.

La progettazione del Registro Regionale delle Malattie Rare è stata articolata secondo quattro ambiti logici, ben definiti al loro interno e allo stesso tempo interconnessi fra di loro:

- analisi, verifica, e implementazione del collegamento alla rete Intranet Regionale del servizio e degli afferenti a tale servizio
- realizzazione di una applicazione disponibile sulla rete e con livelli diversi di accesso
- tecnologia e piattaforma informatica da utilizzare per garantire un servizio efficiente
- studio e attuazione di un piano di sicurezza infrastrutturale che garantisca inoltre il rispetto delle normative vigenti in materia.

Il disegno generale del Registro Regionale delle Malattie Rare è stato studiato in modo da predisporlo a collegamenti protetti, anche attraverso web service, con altri sistemi che rispondano agli stessi requisiti. Le caratteristiche principali a cui soddisfa il sistema nella connessione ad altri sistemi sono i seguenti:

1. sistema protetto e sicuro verso l'esterno
2. disponibilità a vari livelli dei dati gestiti in base alle autorizzazioni di accesso
3. piattaforma tecnica standard aperta al colloquio con altri applicativi anche con messaggi standard certificati.

Naturalmente anche chi si collega deve garantire degli standard di sicurezza che siano adeguati ai criteri richiesti dalle normative vigenti e che si realizzano sia con apparati adeguati che con la gestione differenziata delle abilitazioni agli accessi. Con la profilatura degli utenti è possibile garantire un corretto accesso/non accesso ai dati di competenza. Una serie di viste logiche permette la disponibilità a vari livelli dei dati.

2.4. PROFILI UTENTI

CENTRO DI RIFERIMENTO

- lo scambio di informazioni e documentazione sulle malattie rare con gli altri centri
- inserire nuovo paziente da certificare e per cui eventualmente, se la patologia lo prevede, stilare contestualmente il PTP, gestire l'epicrisi
- ricercare un paziente già certificato dalla propria unità operativa per il quale è possibile stilare ex-novo, modificare, aggiornare o interrompere il PTP
- ricercare un paziente già certificato presso una unità operativa diversa dalla propria per il quale è possibile stilare ex-novo, modificare, aggiornare o interrompere il PTP
- effettuare una ricerca nei piani terapeutici del proprio Centro al fine di trovare informazioni utili per migliorare la gestione del paziente
- effettuare e consultare segnalazioni di malattie rare non comprese nell'elenco che si intendono proporre per l'inserimento

- cambiare password

DISTRETTI

- ricercare un paziente del proprio distretto e stamparne l'esenzione
- caricare i dati di un proprio assistito certificato da una unità operativa di un Centro fuori area vasta accreditato e stamparne l'esenzione
- caricare un PTP redatto da un centro accreditato fuori area vasta (per quei farmaci e/o trattamenti concessi in esenzione all'interno dell'Area Vasta)
- effettuare e consultare segnalazioni di malattie rare non comprese nell'elenco che si intendono proporre per l'inserimento
- cambiare password

SERVIZI FARMACEUTICI E UFFICIO CONTABILIZZAZIONE RICETTE

- caricare i consumi dei farmaci di fascia C in esenzione dei propri assistiti
- caricare i consumi dei farmaci di fascia C di pazienti fuori provincia
- cambiare password

UTENTE REGISTRO

- cerca pazienti
- cerca pazienti con PTP
- caricamento nuovo utente al sistema
- ricerca e gestione utenti (rigenerazione password/modifica)
- segnalazioni errori e correzioni
- segnalazione malattie non comprese
- elenco malattie non comprese
- gestione lettere PIN
- scarica file deceduti
- cambio password

UTENTE CED

- carica file deceduti
- scarica banca dati
- cambiare password.

2.5. DESCRIZIONE DELLE ATTIVITÀ DEI SINGOLI PROFILI

I medici ed il personale in servizio delle unità operative del centro di riferimento, dei distretti, dei servizi farmaceutici, i CED e il registro, autorizzati ad utilizzare il sistema malattie rare, possono accedere a specifiche funzioni previste dall'applicativo, che vengono descritte di seguito.

Centro di Riferimento

I medici ed il personale in servizio delle unità operative del centro di riferimento inseriscono nuovi pazienti da certificare e se la patologia lo prevede, redigono un piano terapeutico personalizzato

attraverso il sistema informatizzato utilizzando l'apposita funzione predisposta. Al paziente consegnano una copia firmata e timbrata del certificato di diagnosi.

Il centro di riferimento può ricercare pazienti già certificati per redigere ex-novo, modificare, aggiornare oppure interrompere il piano terapeutico personalizzato. Il centro può effettuare una ricerca nei propri piani terapeutici personalizzati al fine di trovare informazioni utili per migliorare la gestione del paziente. Inoltre può consultare la funzione "epicrisi" che è un elenco degli eventi clinici principali e dei problemi attivi aperti. I contenuti di una singola epicrisi possono riguardare segni e sintomi, esami di laboratorio, referti diagnostici, ecc.

Il centro sarà anche coinvolto nella stesura di piani assistenziali per singoli gruppi di patologie a livello di area vasta comprendenti la definizione dei trattamenti e degli interventi utili per migliorare le condizioni cliniche, la qualità di vita e l'evoluzione del quadro sintomatologico.

La prima attività a cui i centri accreditati sono tenuti a partecipare consiste nella certificazione dei pazienti affetti. Nella prima fase di avvio del sistema sarà necessario procedere con la massima speditezza alla revisione delle diagnosi già formulate a pazienti che attualmente godono dell'esenzione alla partecipazione alla spesa in quanto affetti da malattia cronico-invalidante. Tale revisione potrà essere preferibilmente espletata attraverso la valutazione delle documentazione clinica e solo limitatamente ai casi che lo richiedono necessariamente, anche attraverso la rivalutazione del paziente o addirittura l'intera ridefinizione del processo diagnostico.

Per maggiori dettagli consultare anche i capitoli

1.2 centro di riferimento e nuovo applicativo informatico

1.3. sospetto diagnostico

1.4. esenzione

1.5. trattamento farmacologico e PTP.

Distretti socio-sanitari

Gli utenti di distretto abilitati al sistema possono visualizzare tutti gli assistiti della Provincia di Bolzano.

Esame delle possibili situazioni:

1. Cittadino residente nella Provincia Autonoma di Bolzano che si reca in un Centro accreditato dell'area vasta (compresa l'Emilia Romagna)

Il medico del Centro accreditato – dopo avere effettuato la diagnosi di malattia rara ex D.M. 279/2001 - compila il certificato di diagnosi direttamente attraverso l'applicativo del Sistema Informativo. Dopo avere salvato i dati inseriti in modalità definitiva è possibile visualizzare che è stata effettuata una nuova diagnosi di malattia rara per un cittadino afferente al suo territorio. Solo gli utenti abilitati possono rilasciare attraverso il sistema l'attestato di esenzione a valenza nazionale, che andrà firmato e timbrato da chi ha effettuato la stampa, dopo di che si potrà procedere, come da normale prassi, alla registrazione e quindi stampa dell'etichetta con l'esenzione assegnata. La nuova etichetta riporterà, qualora il paziente risulti già inserito nel

sistema, la sigla “SKMR” (Seltene Krankheiten Malattie Rare). nel caso di tratti di una ristampa della vecchia esenzione pervenuta prima del 3 giugno 2008, l’etichetta non riporterà alcuna sigla. Tutti gli altri utenti non abilitati al sistema potranno stampare la normale etichetta d’esenzione soltanto nell’ipotesi che il paziente risulti già registrato nel programma, ma non potranno invece procedere in nessun caso dopo il 3 giugno 2008, all’inserimento manuale dell’esenzione per malattia rara.

Al fine di favorire il percorso dei pazienti, il distretto invia direttamente a domicilio gli attestati di esenzione a valenza nazionale. Nel caso in cui il paziente si presenti agli sportelli del Comprensorio sanitario senza risultare inserito nella banca dati delle esenzioni, il paziente affetto da malattia rara riceverà l’informazione che, sia l’attestato di esenzione a valenza nazionale che l’etichetta di esenzione, gli verranno inviati all’indirizzo di residenza. Nella fase di avvio del sistema sarà il Comprensorio sanitario di Bressanone a gestire l’invio della sopraccitata documentazione al paziente (attestazione a valenza nazionale e nuova etichetta). Successivamente tale incombenza verrà gestita a turno dai diversi Comprensori.

Contestualmente alla trasmissione della documentazione gli assistiti vanno informati che nel caso di non corrispondenza dei dati contenuti nell’attestato dovrà effettuare una comunicazione al distretto di residenza. Questo, tramite l’utente abilitato, provvederà ad inoltrare una segnalazione al Registro attraverso il Sistema Informativo. Dopo l’avvenuta correzione da parte del Registro, gli operatori abilitati potranno ristampare l’attestato con i dati corretti e seguire la stessa procedura sopra descritta.

I pazienti residenti in Provincia Autonoma di Bolzano a cui verrà diagnosticata una malattia rara da un Centro accreditato dalle regioni che utilizzano questo Sistema Informativo verranno inseriti nel Sistema da tale Centro, e conseguentemente l’utente abilitato del Comprensorio sanitario di residenza della Provincia Autonoma di Bolzano visualizzerà il paziente con la rispettiva diagnosi (come se la malattia fosse stata diagnosticata dal Centro di Bolzano).

2. *Cittadino residente nella Provincia Autonoma di Bolzano in possesso di un certificato di diagnosi rilasciato da un Centro accreditato o non di altra Regione oppure dall’estero (es. Innsbruck)*

Il distretto accetta la documentazione (certificato di diagnosi) e la inoltra all’utente abilitato. Contemporaneamente il distretto informa il paziente che il rilascio dell’etichetta dell’esenzione è subordinata alla verifica che tale certificato sia effettivamente stato emesso da un centro accreditato. L’utente abilitato verifica quanto sopra connettendosi al sito del Registro Veneto (<https://malattierarepediatria.unipd.it/>) e consultando alla voce “I Centri accreditati delle Regioni” le delibere regionali.

Si possono presentare le seguenti ipotesi:

a) la diagnosi è stata effettuata presso un Centro nazionale non accreditato

L'utente abilitato comunica all'assistito che è necessario rivolgersi presso un Centro accreditato per la certificazione della diagnosi e lo indirizza al Servizio di Consulenza Genetica. È possibile far pervenire tutta la documentazione al Servizio di Consulenza Genetica, che provvederà a sua volta, a trasmetterla ad un Centro accreditato. Se il Centro accreditato ritiene sufficiente la documentazione in suo possesso, registrerà il paziente nel sistema, la documentazione verrà rinviata al Comprensorio sanitario di residenza, che provvederà a trasmetterla al paziente stesso, insieme all'etichetta di esenzione; qualora la documentazione non fosse ritenuta sufficiente dallo specialista, il paziente verrà invitato a presentarsi presso un centro accreditato, con eventuale intermediazione del Servizio di Consulenza Genetica.

b) la diagnosi è stata effettuata presso un Centro nazionale accreditato

L'utente abilitato del rispettivo Comprensorio sanitario di residenza del paziente verifica se il paziente è già stato inserito nel sistema utilizzando la funzione "elenca pazienti". Se il paziente non risulta inserito, l'utente abilitato oppure il medico del distretto lo inserisce direttamente nel Sistema Informativo utilizzando l'apposita funzione "Caricamento certificati fuori area vasta".

Nel campo relativo alla diagnosi l'operatore inserisce quella indicata sul certificato e vista l'importanza dell'inserimento di dati corretti, in caso di dubbio provvede a contattare il Centro che l'ha formulata. Una volta salvati i dati inseriti in modalità definitiva, l'utente abilitato provvede a stampare, firmare, timbrare e inviare all'assistito l'attestato di esenzione generato dal sistema e l'etichetta di esenzione.

I medici del distretto abilitati ad accedere al sistema sono coinvolti nell'inserimento di **piani terapeutici personalizzati** rilasciati da Centri accreditati non appartenenti all'area vasta. Il medico può inserire nel sistema tutti i trattamenti riportati in un piano terapeutico personalizzato, ma si sottolinea come nella nostra provincia i trattamenti extra-LEA previsti in esenzione attualmente per i pazienti affetti da malattia rara neurologica siano unicamente quelli individuati con apposita delibera provinciale (D. G. P. n. 4471 del 17.12.2007, vedi punto 1.5).

c) la diagnosi è stata effettuata presso un centro o una struttura estera, il cui livello scientifico è riconosciuto internazionalmente (ad es. Innsbruck)

La procedura è analoga a quella descritta al punto a).

3. Cittadino residente o domiciliato in un'altra Provincia o Regione che si reca al Centro accreditato della Provincia Autonoma di Bolzano

Il medico del Centro accreditato – dopo aver effettuato la diagnosi di malattia rara ex D.M. 279/2001 – compila il certificato di diagnosi direttamente attraverso l'applicativo del Sistema

Informativo, lo salva in modalità definitiva, lo stampa e lo consegna all'assistito dopo averlo firmato e timbrato. È di sola competenza della regione di residenza dell'assistito provvedere al rilascio dell'attestato di esenzione e della relativa eventuale etichetta.

Servizi Farmaceutici

I Servizi farmaceutici e l'ufficio contabilizzazione ricette sono coinvolti nel monitoraggio, realizzato attraverso il sistema informativo, dei costi dei farmaci C in esenzione prescritti nei piani terapeutici personalizzati redatti dai Centri di riferimento attraverso il sistema. Sarà loro compito registrare le singole ricette firmate dal medico di medicina generale oppure da uno specialista. Le farmacie ospedaliere per la loro parte e l'Ufficio contabilizzazione ricette, per conto delle farmacie aperte al pubblico, devono inserire la data e il numero della ricetta come anche la quantità delle confezioni consegnate al paziente.

Due sono le funzioni disponibili:

1. "caricamento farmaci dei residenti": per cercare un assistito della Provincia di Bolzano e inserire la ricetta
2. "caricamento farmaci di residenti extra ASL": per inserire le ricette di persone che, se pur non residenti nella Provincia Autonoma di Bolzano, risiedono all'interno del territorio di Area Vasta.

Registro

Le attività principali del Registro malattie rare (RMR) sono:

- la messa in rete dei centri di assistenza operanti in Provincia attraverso un'informazione comune
- il recupero di tutta l'informazione corrente disponibile e attualmente non utilizzata
- la definizione delle regole e del linguaggio comuni, essenziali per la funzione di elaborazione.

Il registro inoltre è responsabile del controllo di qualità delle informazioni immesse, ricerca di errori sistematici e loro risoluzione, del monitoraggio dei dati, dell'attività epidemiologica e dell'elaborazione dei dati.

È compito del registro assicurare l'accesso al sistema alle persone autorizzate del centro di riferimento, dei distretti, dei servizi farmaceutici e del CED, caricando nuovi utenti fornendo login e password. Attraverso il sistema il registro può rigenerare oppure modificare la password oppure bloccare l'accesso a persone che non utilizzano più il sistema. Ad ogni nuovo paziente inserito, verrà attribuito in automatico dal sistema un codice personale che il registro invierà tramite raccomandata assicurata a domicilio del paziente.

Il sistema permette al registro di scaricare il file dei deceduti per inserire nella scheda del paziente la data di decesso.

Il collegamento del sistema all'anagrafe sanitaria avverrà in un secondo momento. Inizialmente le informazioni anagrafiche dei nuovi pazienti verranno inserite a mano e sarà compito del registro

verificare la correttezza di questi dati e del applicativo nel suo insieme. Il registro eseguirà vari controlli di qualità dei dati e segnalerà eventuali errori oppure correzioni al centro di riferimento.

I registri dell'area vasta raccolgono tutte le segnalazioni di malattie non comprese nell'elenco del D.M. 279/2001 per inoltrarle al ministero che dopo accertamenti provvederà da aggiornare l'elenco.

CED

I CED possono accedere al sistema e visualizzare tutti i propri residenti in possesso di esenzione per malattia rara. Tali dati sono esportabili e quindi criptabili al fine di banche dati provinciali tramite procedure automatiche. Sono state introdotte due importanti funzioni: una riguarda la comunicazione attraverso il sistema dei dati relativi ai decessi di pazienti presenti nel Registro e l'altra permette di scaricare la banca dati. Per i dettagli sull'utilizzo del sistema informativo si rimanda ai manuali d'uso distinti per tipologia di utente disponibili all'indirizzo: Osservatorio Epidemiologico, via Canonico M. Gamper 1, Bolzano.

2.6. CODICE PIN DEL PAZIENTE

Con questa funzione viene automaticamente attribuito dal Registro area vasta un codice personale a ciascun nuovo paziente certificato. Tale codice viene inviato per raccomandata assicurata a domicilio. Utilizzando questa chiave il paziente può decidere di rendere visibile la sua intera situazione clinica, cioè tutti i dati presenti nel database, o parte di essi, a Centri di riferimento per la sua patologia diversi da quelli che lo hanno fino a quel momento seguito. Questa funzione fa sì che il paziente sia il vero possessore delle proprie informazioni cliniche, libero di muoversi nelle reti dei servizi, avendo al momento opportuno disponibili le informazioni essenziali che lo riguardano.

2.7. ACCESSO AL SISTEMA

L'accesso al sistema informatizzato si effettua tramite rete Intranet attraverso la RUPA collegandosi all'indirizzo <https://mrinterreg.regione.veneto.it>

A ciascuno dei professionisti abilitati vengono fornite *login e password*, che permettono di utilizzare il sistema secondo il profilo di abilitazione definente le attività e le funzioni consentite.

Login e password personali vengono consegnati agli utilizzatori del sistema che hanno partecipato ai corsi di formazione e devono essere utilizzate all'avvio del nuovo sistema. Si precisa che la password è strettamente personale e va custodita e utilizzata sotto la diretta responsabilità del proprietario e modificata almeno ogni tre mesi, secondo la normativa attualmente vigente. Ogni smarrimento, eventuale cambiamento di attività o di sede lavorativa del proprietario dovranno essere immediatamente segnalati al Registro Provinciale Malattie Rare tel. 0471-418044, fax 0471-418039 e-mail: MR-OEP@provincia.bz.it.

A seguito delle segnalazioni ricevute, il Registro provvederà ad apportare le modifiche necessarie. Di ogni ritardo di segnalazione e di ogni forma di non corretto utilizzo della password sarà ritenuto

direttamente responsabile il detentore della stessa. Ciascun Responsabile di Unità Operativa accreditata, di Distretto o di Servizio Farmaceutico potrà fare richiesta al Registro di nuove abilitazioni per nuovi utenti che necessitino di accedere al sistema.

2.8. FLUSSO INFORMATIVO

Il **Registro Nazionale Malattie Rare** è stato istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità nel 2001 in attuazione dell'art. 3 del D.M. 279/2001. La Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano con una determinazione del 10 maggio 2007 stabilisce che le Regioni devono attivare i registri regionali (o interregionali) sulle malattie rare **entro il 31 marzo 2008** e garantire il collegamento con il registro nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità.

In particolare viene definito che le Regioni/Province alimentino il Registro nazionale con un set minimo di dati, riferiti al paziente al momento del riconoscimento dell'esenzione per malattia rara, di seguito elencati.

Per ogni assistito identificato con codice univoco, che si compone dalla criptazione del codice fiscale, nome e cognome del paziente, vengono trasmesse:

- informazioni anagrafiche standard dei flussi informativi sanitari: data di nascita, sesso, provincia e comune di residenza, titolo di studio, professione
- diagnosi della patologia (in base al codice di esenzione del decreto ministeriale 279/2001)
- regione ed ente che hanno effettuato la diagnosi
- condizione: vivo o morto
- data di decesso
- data di esordio della malattia
- data della diagnosi
- farmaco orfano erogato

I dati vengono trasmessi al Registro Nazionale secondo tempi e specifiche previste a livello nazionale e attraverso modalità e criteri presi in accordo con le quattro amministrazioni dell'Area Vasta.

**REPARTI ACCREDITATI NEL CENTRO INDIVIDUATO PER LE MALATTIE RARE IN
PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO**

Gr02 – Tumori

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	5200 – Dermatologia	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3200 – Neurologia	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	0901 – Chirurgia generale	Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3600 – Ortopedia e Traumatologia	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3000 – Neurochirurgia	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3200 – Otorinolaringoiatria	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	5800 – Gastroenterologia	

Gr03 – Endocrino

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	2602 – Medicina generale	Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	2601 – Medicina generale	Rif. ADU

Gr05 – Metabolismo dei carboidrati

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	5800 – Gastroenterologia	
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	2602 – Medicina generale	Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	2601 – Medicina generale	Rif. ADU

Gr10 – Disturbi immunitari

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
---	------------------	----------

Gr11a– Anemie ereditarie

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	1800 – Ematologia	Rif. ADU

Gr11d – Difetti ereditari di coagulazione

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	1800 – Ematologia	

Gr12– SNC

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3200 – Neurologia	Rif. ADU

Gr13– SNP

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3900 – Pediatria	Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001)	3200 – Neurologia	Rif. ADU

Gr14 – Malattie visive / Gr20b – Malformazioni oculari

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3400 – Oculistica Rif. ADU

Gr15 – Malattie digerenti

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3900 – Pediatria Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 5800 – Gastroenterologia Rif. ADU

Gr16 – Malattie genitourinarie

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 4300 – Urologia Rif. ADU

Gr17 – Malattie della pelle

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 5200 – Dermatologia Rif. ADU/ PED

Gr18 – Malattie circolatorie

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2602 – Medicina generale Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2601 – Medicina generale Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 1800 – Ematologia

Gr19 – Malattie connettivo

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 5200 – Dermatologia
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2602 – Medicina generale
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2601 – Medicina generale

Gr20a – Malformazioni del sistema nervoso

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3900 – Pediatria Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3200 – Neurologia Rif. ADU

Gr20c – Malformazioni gastrointestinali

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3900 – Pediatria Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 5800 – Gastroenterologia Rif. ADU

Gr20i – Malformazioni anomalie cromosomiche

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3900 – Pediatria Rif. PED
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2602 – Medicina generale Rif. ADU
041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 2601 – Medicina generale Rif. ADU

Gr20m – Malformazioni complesse

041 - Ospedale centrale di Bolzano – (041001) 3900 – Pediatria Rif. PED

**UNITÀ OPERATIVE DELL'OSPEDALE CENTRALE DI BOLZANO ACCREDITATE
PER SINGOLA MALATTIA RARA E CODICE ESENZIONE**

<i>Gruppo del Decreto e Sottogruppo</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici esenzione</i>
DERMATOLOGIA		
Tumori	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangioliomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (età pediatrica e adulti)	Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010
	Dermatite erpetiforme	RL0020
	Pemfigo	RL0030
	Pemfigoide bolloso	RL0040
	Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
	Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010
	Polimiosite	RM0020
	Connettivite mista	RM0030
	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	Fascite eosinofila	RM0040
	Fascite diffusa	RM0050
	Policondrite	RM0060
CHIRURGIA GENERALE		
Tumori (adulti)	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangioliomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010
DIPARTIMENTO DI MEDICINA INTERNA		
Malattie delle ghiandole endocrine (adulti)	Deficienza di ACTH	RC0010
	Sindrome di Kallmann	RC0020
	Iperaldosteronismi primitivi*	RCG010
	Sindromi adrenogenitali congenite*	RCG020
	Sindrome di Reifenstein	RC0030
	Poliendocrinopatie autoimmuni*	RCG030

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
	Pubertà precoce idiopatica	RC0040
	Leprecaunismo	RC0050
	Sindrome di Werner	RC0060
Malattie del metabolismo	Carboidrati	
	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboidrati* ¹	RCG060
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica	RG0010
	Poliangioite microscopica	RG0020
	Poliarterite nodosa	RG0030
	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	Sindrome di Churg-strauss	RG0050
	Sindrome di Goodpasture	RG0060
	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	Arterite a cellule giganti	RG0080
	Microangiopatie trombotiche*	RGG010
	Malattia di Takayasu	RG0090
	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
	Sindrome di Budd-Chiari	RG0110
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010
	Polimiosite	RM0020
	Connettivite mista	RM0030
	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	Fascite eosinofila	RM0040
	Fascite diffusa	RM0050
	Policondrite	RM0060
Anomalie Cromosomiche	Sindrome di Down	RN0660
	Malattia del cri du chat	RN0670
	Sindrome di Turner	RN0680
	Sindrome di Klinefelter	RN0690
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700
	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090

*= Malattie con esempi nel Decreto

¹ escluso: diabete mellito

² escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

EMATOLOGIA

Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	Anemie ereditarie*	RDG010
	Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica	RG0010
	Poliangiite microscopica	RG0020
	Poliarterite nodosa	RG0030
	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	Sindrome di Churg-strauss	RG0050
	Sindrome di Goodpasture	RG0060
	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	Arterite a cellule giganti	RG0080
	Microangiopatie trombotiche*	RGG010
	Malattia di Takayasu	RG0090
	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
	Sindrome di Budd-Chiari	RG0110

*= Malattie con esempi nel Decreto

GASTROENTEROLOGIA

Tumori		Tumore di Wilms	RB0010
		Retinoblastoma	RB0020
		Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
		Sindrome di Gardner	RB0040
		Poliposi familiare	RB0050
		Linfoangioliomiomatosi	RB0060
		Neurofibromatosi	RBG010
Malattie del metabolismo (adulti)	Carboidrati	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboidrati* ¹	RCG060
Malattie dell'apparato digerente		Acalasia	RI0010
		Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
		Gastroenterite eosinofila	RI0030
		Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
		Colangite primitiva sclerosante	RI0050
		Sprue celiaca	RI0060
		Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
		Linfangectasia intestinale	RI0080
		Malattia di Waldmann	RC0140
Malformazioni gastro-intestinali		Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
		Atresia del digiuno	RN0170
		Atresia o stenosi duodenale	RN0180
		Ano imperforato	RN0190
		Malattia di Hirschsprung	RN0200
		Atresia biliare	RN0210
		Malattia di Caroli	RN0220
		Malattia del fegato policistico	RN0230
		Gastroschisi	RN0320
	Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760	

*= Malattie con esempi nel Decreto

¹ escluso: diabete mellito

NEUROLOGIA

Tumori

Tumore di Wilms	RB0010
Retinoblastoma	RB0020
Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
Sindrome di Gardner	RB0040
Poliposi familiare	RB0050
Linfoangioliomiomatosi	RB0060
Neurofibromatosi	RBG010

Malattie del sistema nervoso

SNC

Leucodistrofie*	RFG010
Ceroido-lipofuscinosi*	RFG020
Gangliosidosi	RFG030
Sindrome di Rett	RF0040
Atrofia dentato rubropallidoluysiana	RF0050
Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Corea di Huntington	RF0080
Distonia di torsione idiopatica	RF0090
Malattie spinocerebellari*	RFG040
Atrofie muscolari spinali*	RFG050
Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100
Sclerosi laterale primaria	RF0110
Adrenoleucodistrofia	RF0120
Sindrome di Lennox Gastaut	RF0130
Sindrome di West	RF0140
Narcolessia	RF0150

SNP

Sindrome di Melkersson-Rosenthal	RF0160
Neuropatie ereditarie*	RFG060
Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	RF0170
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	RF0180
Sindrome di Eaton-Lambert	RF0190
Miopatie congenite ereditarie*	RFG070
Distrofie muscolari*	RFG080
Distrofie miotoniche*	RFG090
Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG100

Malformazioni del Sistema Nervoso

Sindrome di Arnold-Chiari	RN0010
Microcefalia	RN0020
Agenesia cerebellare	RN0030
Sindrome di Joubert	RN0040

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Sindrome di Chiray-Foix	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Sindrome da Regressione Caudale	RN0300
	Sindrome di Moebius	RN0990
	Sindrome di Isaacs	RN1490
	Neuroacantocitosi	RN1570
	Sindrome di Walker-Warburg	RN1740
	Sindrome di Weill-Marchesani	RN1750
Malattie mitocondriali e dei perossisomi	Malattia di Alpers	RF0010
	Sindrome di Kearns-Sayre	RF0020
	Malattia di Leigh	RF0030
	Sindrome Melas	RN0710
	Sindrome Merrf	RN0720
	Sindrome di Zellweger	RN1760

1 escluso: diabete mellito

[1] escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA GENERALE

Tumori	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangiomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010

NEUROCHIRURGIA

Tumori	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangiomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010

OCULISTICA

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
	Malattia di Eales	RF0210
	Sindrome di Behr	RF0220
	Distrofie retiniche ereditarie*	RFG110
	Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
	Ciclite eterocromica di Fuch	RF0230
	Atrofia essenziale dell'iride	RF0240
	Emeralopia congenita	RF0250

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
	Sindrome di Oguchi	RF0260
	Sindrome di Cogan	RF0270
	Degenerazioni della cornea*	RFG130
	Distrofie ereditarie della cornea*	RFG140
	Cheratocono	RF0280
	Congiuntivite lignea	RF0290
	Atrofia ottica di Leber	RF0300
Malformazioni oculari	Anomalia di Axenfeld-Rieger	RN0090
	Anomalia di Peter	RN0100
	Aniridia	RN0110
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	Anomalia di Morning Glory	RN0130
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
	Sindrome di De Morsier	RN0860
	Sindrome di Rieger	RN1050
	Sindrome di Stickler	RN1220
	Malattia di Norrie	RN1580
	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	RN1720

*= Malattie con esempi nel Decreto

OTORINOLARINGOIATRIA

Tumori	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangiomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010

PEDIATRIA

Tumori	Tumore di Wilms	RB0010
	Retinoblastoma	RB0020
	Malattia di Cronkite-Canada	RB0030
	Sindrome di Gardner	RB0040
	Poliposi familiare	RB0050
	Linfoangiomiomatosi	RB0060
	Neurofibromatosi	RBG010
Malattie delle ghiandole endocrine	Deficienza di ACTH	RC0010
	Sindrome di Kallmann	RC0020
	Iperaldosteronismi primitivi*	RCG010
	Sindromi adrenogenitali congenite*	RCG020
	Sindrome di Reifenstein	RC0030
	Poliendocrinopatie autoimmuni*	RCG030
	Pubertà precoce idiopatica	RC0040
	Leprecaunismo	RC0050
	Sindrome di Werner	RC0060

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
Malattie del metabolismo	Carboidrati	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboidrati* ¹
		RCG060
Disturbi immunitari		Angioedema ereditario
		RC0190
		Carenza congenita di alfa1 antitripsina
		RC0200
		Istiocitosi croniche*
		RCG150
		Immunodeficienze primarie*
		RCG160
		Malattia di Behcet
		RC0210
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Anemie ereditarie*
		RDG010
		Difetti ereditari della coagulazione*
		RDG020
Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie*
		RFG010
		Ceroido-lipofuscinosi*
		RFG020
		Gangliosidosi
		RFG030
		Sindrome di Rett
		RF0040
		Atrofia dentato rubropallidoluysiana
		RF0050
		Epilessia mioclonica progressiva
		RF0060
		Mioclono essenziale ereditario
		RF0070
		Corea di Huntington
		RF0080
		Distonia di torsione idiopatica
		RF0090
		Malattie spinocerebellari*
		RFG040
		Atrofie muscolari spinali*
		RFG050
		Sclerosi laterale amiotrofica
		RF0100
		Sclerosi laterale primaria
		RF0110
		Adrenoleucodistrofia
		RF0120
		Sindrome di Lennox Gastaut
		RF0130
		Sindrome di West
		RF0140
		Narcolessia
		RF0150
	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal
		RF0160
		Neuropatie ereditarie*
		RFG060
		Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
		RF0170
		Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
		RF0180
		Sindrome di Eaton-Lambert
		RF0190
		Miopatie congenite ereditarie*
		RFG070
		Distrofie muscolari*
		RFG080
		Distrofie miotoniche*
		RFG090
		Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche
		RFG100
Malattie dell'apparato digerente		Acalasia
		RI0010
		Gastrite ipertrofica gigante
		RI0020
		Gastroenterite eosinofila
		RI0030
		Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale
		RI0040
		Colangite primitiva sclerosante
		RI0050

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
	Sprue celiaca	RI0060
	Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
	Linfangectasia intestinale	RI0080
	Malattia di Waldmann	RC0140
Malformazioni del Sistema Nervoso	Sindrome di Arnold-Chiari	RN0010
	Microcefalia	RN0020
	Agenesia cerebellare	RN0030
	Sindrome di Joubert	RN0040
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Sindrome di Chiray-Foix	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Sindrome da Regressione Caudale	RN0300
	Sindrome di Moebius	RN0990
	Sindrome di Isaacs	RN1490
	Neuroacantocitosi	RN1570
	Sindrome di Walker-Warburg	RN1740
	Sindrome di Weill-Marchesani	RN1750
Malattie mitocondriali e dei perossisomi	Malattia di Alpers	RF0010
	Sindrome di Kearns-Sayre	RF0020
	Malattia di Leigh	RF0030
	Sindrome Melas	RN0710
	Sindrome Merrf	RN0720
	Sindrome di Zellweger	RN1760
Malformazioni gastro-intestinali	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
	Atresia del digiuno	RN0170
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	Ano imperforato	RN0190
	Malattia di Hirschsprung	RN0200
	Atresia biliare	RN0210
	Malattia di Caroli	RN0220
	Malattia del fegato policistico	RN0230
	Gastroschisi	RN0320
	Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760
Anomalie Cromosomiche	Sindrome di Down	RN0660
	Malattia del cri du chat	RN0670
	Sindrome di Turner	RN0680
	Sindrome di Klinefelter	RN0690
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700
	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090
Malformazioni complesse	Artrogriposi multiple congenite	RNG020

Gruppo del Decreto e Sottogruppo	Malattie	Codici esenzione
---	-----------------	-------------------------

Alcune condizioni morbose di origine perinatale

Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Sindrome fetale da acido valproico	RP0020
Sindrome fetale da idantoina	RP0030
Sindrome alcolica fetale	RP0040
Apnea infantile	RP0050
Kernittero	RP0060
Fibrosi epatica congenita	RP0070

*= *Malattie con esempi nel Decreto*

¹ *escluso: diabete mellito*

^[2] *escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.*

UROLOGIA

Malattie dell'apparato genito-urinario

Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
Cistite interstiziale	RJ0030

Malformazioni genito-urinarie

Ermafroditismo vero	RN0240
Rene con midollare a spugna	RN0250
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Sindrome di Alport	RN1360
Wagr sindrome di	RN1730
Pseudoermafroditismi	RNG010

Farmaci in fascia C a carico del Servizio sanitario provinciale per le persone affette dalle malattie rare neurologiche accanto indicate

FARMACO	MALATTIE RARE NEUROLOGICHE
Amantadina	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
Baclofene 10 mg (25 mg in fascia A)	<i>Per il sintomo spasticità in:</i> Adrenoleucodistrofia Ceroido-lipofuscinosi Distonia di torsione idiopatica Gangliosidosi Leucodistrofie Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario
Clobazam	<i>Per le epilessie farmaco-resistenti in:</i> Ceroido-lipofuscinosi Epilessia mioclonica progressiva Gangliosidosi Malattia di Alpers Mioclono essenziale ereditario
Vitamina E	Atassia da deficit di vitamina E (AVED)
Piracetam	Epilessia mioclonica progressiva
CoQ10	Acidosi lattiche primitive Malattia di Leigh Sindrome di Kearns-Sayre MERFF MELAS
Levocarnitina (in fascia A con nota n. 8 limitatamente alla carenza primaria di carnicina)	Acidosi lattiche primitive Malattia di Leigh Sindrome di Kearns-Sayre MERFF MELAS
Quetiapina (in fascia A con piano terapeutico)	Corea di Huntington