

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”



Torino, 5 giugno 2015

Gruppo A: Focus sulla legislazione

***D.ssa Elena Galfrascoli
Area Legislazione SIFO***

***D.ssa Laura Poggi
Direttore SOC FARMACIA
ASL VCO Omegna***

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ OBIETTIVO

‘Mappare’ il panorama legislativo e le diverse modalità di erogazione di assistenza delle malattie rare nelle diverse Regioni, al fine di individuarne criticità e soluzioni comuni condivise.



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ MATERIALI E METODI

Condivisione e discussione con i partecipanti, dei modelli organizzativi delle Regioni di appartenenza.

Discussione di alcuni aspetti significativi dei risultati della survey SIFO.

Sintesi dei modelli di ciascuna Regione, attraverso la compilazione di un form che sarà poi condiviso in plenaria.

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ RISULTATI ATTESI

Confronto dei vari modelli organizzativi e individuazione di differenze, similitudini, criticità e soluzioni in merito a indicatori definiti.



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

REGIONE XXXXX



Delibera Recepimento D.M. 279/01		
Rete regionale.		
Centri interregionali.		
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.		
Associazioni di pazienti		
PDTA.		
Genetica medica/ Screening neonatale.		
Esenzioni /Ticket/ Farmaci.		
Altri progetti o gruppi di studio attivi.		

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI

REGIONE XXXXX



Perché la domanda sulle delibere aziendali è stata saltata dall'80% dei farmacisti?

Legislazione sui prodotti che ogni regione può dispensare con conseguente confronto.

•Registro malattie rare dell'ISS:

- ✓ Lo utilizzi?
- ✓ Come accedi?
- ✓ Sei autenticato?
- ✓ Ci fornisci i dati che inserisci nel registro?

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” – Focus sulla legislazione, Torino 5 giugno 2015

REGIONE DI PROVENIENZA:

STRUTTURA DI PROVENIENZA: Ospedale
 Territorio
 Altro (specifica)

Perché la domanda sulle delibere aziendali è stata saltata dall'80% dei farmacisti?

Legislazione sui prodotti che ogni regione può dispensare con conseguente confronto.

Sulla base dell'accordo Stato-Regioni 2007 nella tua regione esiste un Centro di Coordinamento regionale e/o interregionale?

Registro malattie rare ISS
 Lo utilizzi?
 Come accedi?
 Sei autenticato?
 Ci fornisci i dati che inserisci nel registro?

Chi inserisce i dati nel registro nazionale?

Lo utilizzi?

Com'è il flusso di informazioni tra il Registro Regionale e il Registro Nazionale?
 Com'è il flusso di informazioni tra il Registro Regionale e il Registro Nazionale?
 Com'è il flusso di informazioni tra il Registro Regionale e il Registro Nazionale?

Altri registri

Utilizzate anche altri registri come registri di patologia, o database per raccogliere informazioni differenti come il registro per i farmaci orfani?

Come avviene il record linkage delle informazioni?

Come avviene la comunicazione tra i presidi della rete?
 (Esistono piattaforme informatiche, telemedicina, etc...)

Com'è il modello di rete (es. modello Hub-Spoke come l'Emilia Romagna o come la Toscana con centri di coordinamento e presidi di riferimento).

Organizzazione Rete Presidi

Com'è il modello di rete regionale o aziendale?

Come avviene la comunicazione tra presidio che rilascia il certificato di diagnosi di malattia rara e l'ASL di residenza che rilascia il certificato di esenzione?

Come si comporta la tua regione nei confronti dei non residenti con diagnosi di malattia rara?

Esistono accordi tra la tua regione ed

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI

AGENDA



- **NORMATIVA DI RIFERIMENTO**
- **MODELLI ORGANIZZATIVI REGIONALI**
 - **PIEMONTE**
 - **LOMBARDIA**
 - **LIGURIA**
 - **VENETO**
 - **TRENTINO ALTO ADIGE**
 - **FRIULI VENEZIA GIULIA**
- **CONDIVISIONE DEI RISULTATI**

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

NORMATIVA NAZIONALE



Decreto Legislativo N° 124 del 29 aprile 1998

“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.”

Decreto Ministeriale 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 sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124”

Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

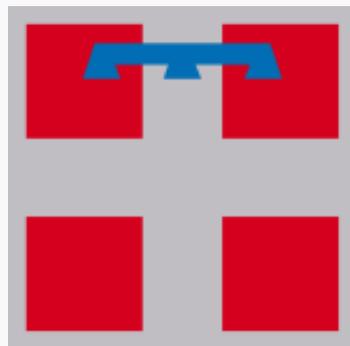


MODELLI ORGANIZZATIVI REGIONALI

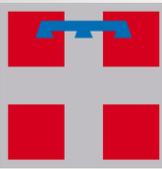
“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



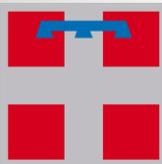
REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Delibera Recepimento D.M. 279/01

•**Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870** con la quale si istituisce la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare, composta da presidi sanitari regionali, e si costituisce presso la ASL 4 di Torino (ora ASL TO2) il Centro Regionale di Coordinamento di tale rete. La nostra Regione differentemente da altre, ha voluto coinvolgere tutte le ASL e le ASO presenti nel territorio, dando così a tutti gli specialisti la possibilità di occuparsi delle MR e permettendo un'assistenza diffusa ed omogenea in tutta la Regione Piemonte ai pazienti affetti da malattia rara.

•**Delibera della Giunta Regionale del 12 aprile 2005, n.38 - 15326** ha istituito un tavolo tecnico-specialistico, formato dai referenti delle Aziende Sanitarie Ospedaliere, per supportare il Centro Regionale di coordinamento nel lavoro di monitoraggio delle Malattie Rare sul territorio piemontese, per un corretto ed aggiornato sviluppo del Registro Regionale. Inoltre la stessa delibera ha esteso il beneficio dell'esenzione a 40 nuove patologie rare di notevole gravità clinica individuate da un gruppo di lavoro di esperti regionali.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



- **Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870**

Le ASL sono delle Aziende Sanitarie che forniscono servizi di tipo diffuso sul territorio e, a volte ma non sempre anche servizi di tipo ospedaliero. In Piemonte sono presenti 22 ASL che sono ulteriormente suddivise in distretti.

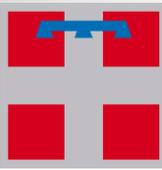
Nell'ambito delle malattie rare le ASL si fanno carico dell'assistenza locale dei pazienti e dell'erogazione dei farmaci, tramite le proprie Farmacie Ospedaliere; oltre alle aziende sanitarie locali sono coinvolte nella rete regionale piemontese malattie rare le Aziende Sanitarie Ospedaliere e le I.R.C.C.S.

- 1 Centro di Coordinamento Rete Interregionale Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta

- ASO Maggiore della Carità
- ASO O.I.R.M.-St.Anna
- ASO Ordine Mauriziano
- ASO S. Giovanni Battista della Città di Torino
- Azienda Ospedaliera Alessandria
- Azienda Ospedaliera C.T.O.- C.R.F. ICORMA
- Azienda Ospedaliera S. Croce e Carle
- Azienda Sanitaria Ospedaliera S. Luigi

**Rete regionale: Presidi/
centri regionali autorizzati**

Centri interregionali.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



• Deliberazione della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414,

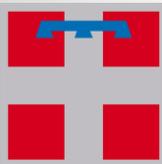
Dall'aprile 2008 le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta hanno costituito un unico bacino di utenza ed, in associazione, hanno istituito un Centro interregionale di coordinamento per le malattie rare e congiuntamente hanno realizzato un registro interregionale delle malattie rare.

La rete interregionale per le Malattie Rare è stata disegnata per sviluppare un modello di assistenza che, garantita la qualità della prestazione diagnostica, anche di tipo genetico, presso istituzioni di eccellenza, favorisse la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza.

La Rete Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta emergendo come un'esperienza unica in Italia, fondata sui principi del decentramento, è inteso ad ottimizzare l'accessibilità dei pazienti alle cure ed è governato da consorzi assistenziali che elaborano, per gruppi di patologie affini, protocolli diagnostici e terapeutici condivisi per una gestione dei pazienti ottimale ed uniforme nel territorio (PDTA).

Centri interregionali.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



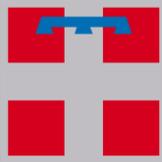
• Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870

Le attività del centro di coordinamento

L'attività di coordinamento della Rete Regionale Piemontese per le Malattie Rare ha visto il CMID attivamente impegnato, in collaborazione con la Regione Piemonte, nelle seguenti attività:

- realizzazione del sito web informativo dedicato alle malattie rare (www.malattierarepiemonte.it);
- sviluppo, in collaborazione con il Centro per i Servizi Informatici della Regione Piemonte (CSI Piemonte), del software per la realizzazione del registro regionale per le malattie rare (applicativo MaRare);
- realizzazione, in collaborazione con il CSI Piemonte, di 15 corsi dedicati alla formazione degli operatori coinvolti nell'uso dell'applicativo MaRare;
- promozione della normativa regionale dedicata alle malattie rare;
- analisi Epidemiologica dei dati raccolti nel Registro Regionale per le Malattie Rare;
- collaborazioni con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità per la realizzazione del Registro Nazionale per le Malattie Rare e del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani;
- partecipazione al Tavolo di Lavoro incaricato dalla Conferenza Stato-Regioni per la revisione delle patologie rare meritevoli di esenzione;
- partecipazione al progetto EuroPlan dell'Istituto Superiore di Sanità e all'attività di revisione della codifica delle malattie rare promossa dall'Organizzazione Mondiale di Sanità;
- realizzazione di un master universitario di 2° livello dedicato alle Malattie Rare;
- realizzazione di corsi dedicati alle malattie rare nelle diverse Aziende Sanitarie delle Regioni Piemonte e Valle d'Aosta
- realizzazione di un convegno annuale dedicato alle malattie rare

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



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

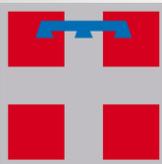


Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.

•D.G.R. 22 Marzo 2010, n. 19-13605

per garantire un adeguato coordinamento locale delle attività dedicate alle malattie rare e un'adeguata comunicazione con il Centro di coordinamento è stata prevista la nomina, presso tutte le Aziende Sanitarie Regionali, di un referente e di un gruppo di lavoro aziendali per le malattie rare

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



Associazioni di pazienti

•Database presente sul sito della Rete Regionale.

PDTA.

•**D.G.R. 30 dicembre 2009, n. 27-12969**

“Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica”

•**D.G.R. 30 dicembre 2009, n. 95-13748**

“Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da siringomielia-siringobulbia e da sindrome di Chiari”

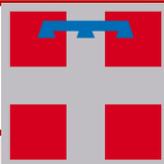
•PERCORSO DIAGNOSTICO, TERAPEUTICO E ASSISTENZIALE LINFEDEMA PRIMARIO (pubblicato sul sito regionale delle malattie rare)

•PERCORSO DIAGNOSTICO, TERAPEUTICO E ASSISTENZIALE SULLA SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (pubblicato sul sito regionale delle malattie rare)

Genetica medica/ Screening neonatale.

I centri presso i quali è possibile eseguire test genetici, e quali di questi test sono effettuati, sono riportati in una tabella presente sul sito internet.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



oni

L'esenzione per malattia rara da diritto ad effettuare visite, esami (relativi alla malattia rara esentata) gratuitamente.

Il paziente in possesso di esenzione temporanea ha diritto ad effettuare tutti gli accertamenti necessari a giungere ad una diagnosi definitiva di malattia rara in regime di esenzione.

•Farmaci

La Regione Piemonte e la Regione Valle d'Aosta hanno esteso, come da nota assessorile prot. n. 1577/UC/SAN del 11.10.2005, successivamente ribadita dalla deliberazione della giunta regionale n. 5-5740 del 23 aprile 2007 e dalla nota assessorile prot. 1253/UC/SAN del 13/06/2007, la possibilità di accesso ai farmaci in fascia C, ai galenici con caratteristiche salvavita (l'elenco dei quali è aggiornato regolarmente da parte del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla rete Interregionale delle Malattie Rare), ai farmaci innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, ai farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché ai farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (in entrambi i casi il paziente deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta).

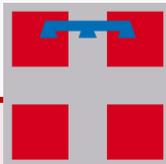
La fornitura di tutti questi farmaci è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato, redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione, da parte del medico specialista.

Le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta garantiscono a tutti i pazienti affetti da patologia rara la distribuzione di tutti i farmaci necessari alla cura della malattia, delle sue complicanze o degli effetti avversi dei farmaci necessari per la cura della stessa.

I farmaci vengono forniti in seguito alla stesura, da parte del medico specialista che ha in cura il paziente, di un piano terapeutico redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione.

La fornitura dei farmaci avviene principalmente in forma diretta, cioè il paziente deve recarsi con il piano terapeutico redatto dallo specialista presso la Farmacia Ospedaliera della sua ASL di residenza dove ottiene la fornitura dei farmaci necessari. Tutti i farmaci prescritti sul piano terapeutico vengono forniti a carico del Servizio Sanitario Regionale di Piemonte e Valle d'Aosta.

**Esenzioni
/Ticket/
Farmaci.**



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



ESENZIONI: sono esclusi dal regime di gratuità i parafarmaci.

Significa che ai pazienti vengono concessi gratuitamente i seguenti tipi di farmaco per la cura della malattia, delle sue complicanze o degli effetti avversi dei farmaci necessari per la cura della stessa:

- Farmaci in fascia A ed H
- Farmaci in fascia C
- Medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, previa acquisizione di un consenso informato al trattamento da parte del paziente (o dei genitori o tutori in caso di minori ed interdetti)
- Farmaci off-label, ovvero farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché i farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (in entrambi i casi il paziente, o i genitori o il tutore, deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta)
- Preparati galenici con caratteristiche salvavita per determinate patologie

(l'elenco dei quali è aggiornato regolarmente da parte del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla rete Interregionale delle malattie Rare, su proposta dei medici specialisti che seguono le diverse malattie rare).

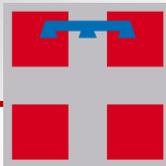
La Regione Piemonte, in concerto con la Regione Valle d'Aosta, ha istituito una rete dedicata (D.G.R. 8 marzo 2010, n 3-1543) che prevede che le diverse farmacie ospedaliere delle due regioni si incarichino di preparare alcuni farmaci "orfani" sotto forma di preparati galenici e di distribuirli ai pazienti nelle farmacie ospedaliere dell'ASL di residenza.

I prodotti dietetici sono presenti in un elenco nazionale ed aggiornati periodicamente, come da DM 8 giugno 2001. In questo decreto si dice che l'erogazione dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare rientra nei livelli essenziali di assistenza sanitaria anche per le persone affette da malattie metaboliche congenite.

Il Registro Nazionale dei prodotti dietetici è istituito presso la Direzione Generale della Sanità Pubblica Veterinaria degli Alimenti e della Nutrizione, le modalità di realizzazione di tale registro sono stabilite dal Ministero della Sanità in collaborazione con la conferenza Stato-Regioni.

Il monitoraggio del corretto utilizzo dei farmaci viene effettuato dal Centro di Coordinamento con l'ausilio del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla Rete Interregionale per le Malattie Rare, e di eventuali specialisti e farmacisti convocati per la valutazione di casi particolari, mediante l'analisi dei piani terapeutici accessibili tramite l'applicativo per la gestione del Registro Regionale delle Malattie Rare.

**Esenzioni
/Ticket/
Farmaci.**



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

“La scelta di modello di rete diffusa effettuata nel 2004 trae origine da una serie di considerazioni relative all’effettiva organizzazione sanitaria regionale, al miglior utilizzo delle risorse esistenti, unitamente alla necessità di garantire la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza.

Un modello a rete diffusa, monitorato puntualmente attraverso il Registro interregionale, per svilupparsi coerentemente al principio di appropriatezza, necessita di due fondamentali elementi: la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali (PDTA), che rappresentano le linee di indirizzo dei molti e diversi servizi che intervengono nella presa in carico, e l’individuazione, laddove utile, dei Centri esperti, riconosciuti in relazione al PDTA, ai dati del registro e ad altre caratteristiche definite in seguito.

Al fine di predisporre i PDTA, sono stati sperimentati dei gruppi multidisciplinari di clinici e di altri operatori sanitari esperti nelle diverse patologie (precedentemente ed informalmente denominati Consorzi per le malattie rare). Tali Gruppi Tecnici, si sono rivelati funzionali alla definizione dei PDTA in quanto hanno consentito il confronto tra realtà diverse e la determinazione di obiettivi ed intendimenti comuni.”

(stralcio da Deliberazione della Giunta Regionale 29 gennaio 2013, n. 36-5284)

**Altri
progetti o
gruppi di
studio
attivi**

REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Attività consortili

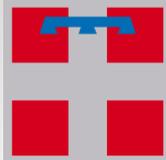
Le attività consortili pluridisciplinari sono rappresentate da gruppi di lavoro dedicati alla ricerca applicativa ed alla preparazione e diffusione di consensus statement su malattie rare indicate dal tavolo tecnico-scientifico come di interesse prioritario per il Sistema Sanitario Regionale. Questi gruppi coinvolgono specialisti provenienti dalla maggior parte delle Aziende Sanitarie del Piemonte e della Valle d'Aosta e si ispirano al modello della rete di assistenza respiratoria domiciliare per l'età evolutiva.

Attualmente sono attive in Piemonte e Valle d'Aosta attività consortili dedicate alle patologie sottoindicate:

- Amiloidosi primitive e sistemiche
- Connettivite indifferenziata
- Ipertensione polmonare primitiva
- Linfedema primitivo (NB: nonostante questa patologia sia oggetto delle attività di un consorzio dedicato non è soggetta ad esenzione dalle spese sanitarie.)
- Malattie da espansione di triplette
- Malattie lisosomiali
- Neuropatie periferiche immunomediate
- Porfirie
- Pubertà precoce
- Osteodistrofie congenite
- Sclerosi sistemica progressiva
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (APS)
- Sindrome di Arnold Chiari siringomielia e siringobulbia
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Prader-Willi
- Sindromi poliendocrino-autoimmuni
- Sindromi surrenogenitali
- Uveiti (NB: nonostante questo gruppo di patologie sia oggetto delle attività di un consorzio dedicato non sono soggette ad esenzione dalle spese sanitarie.)

**Altri
progetti o
gruppi di
studio
attivi**





REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

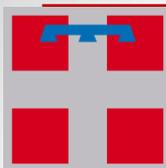


Centri esperti

Altri progetti o gruppi di studio attivi

Una naturale evoluzione delle attività consortili è verso la costituzione di Centri Esperti che realizzino, in concerto con le ASL di residenza dei pazienti un piano personalizzato per la cura dello stesso, che vigilino sull'effettiva realizzazione del piano stesso e che svolgano, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale, un'attività di formazione degli operatori coinvolti nella presa in carico del paziente.

Attualmente la Regione Piemonte ha individuato con la **Deliberazione della Giunta Regionale 30 dicembre 2009, n. 27-12969** e con la **Deliberazione della Giunta Regionale 29 marzo 2010, n. 95-13748** due Centri Esperti per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (presso l'Ospedale Molinette di Torino e presso l'Ospedale Maggiore della Carità di Novara) ed un Centro Esperto per la Siringomielia-Siringobulbia e la Sindrome di Chiari presso l'Ospedale CTO di Torino.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



Il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta (MMG / PLS) possono inviare il paziente ad una valutazione specialistica presso qualunque Centro della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta o presso i presidi accreditati delle altre regioni.

Il paziente potrà effettuare la visita specialistica in regime di esenzione dal pagamento delle spese sanitarie se il MMG /PLS avrà indicato sull'impegnativa per la visita il codice di esenzione R99.

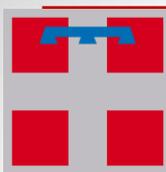
In caso di malattia rara di origine ereditaria, per arrivare alla diagnosi della malattia del paziente, gli esami genetici eseguiti anche sui suoi famigliari sono gratuiti.

In seguito alla valutazione dello specialista possono verificarsi tre diverse possibilità:

Percorso del paziente

- Lo specialista conferma la diagnosi di malattia rara. In questo caso lo specialista, ottenuto il consenso per il trattamento dei dati da parte del paziente, censisce il paziente nel Registro Regionale delle Malattie Rare e stampa un modulo di richiesta di esenzione con cui il paziente può recarsi presso l'Ufficio esenzioni della propria Azienda Sanitaria Locale di Residenza per ottenere il certificato di esenzione definitivo.

- Lo specialista ritiene che siano necessarie ulteriori indagini per ottenere una diagnosi di malattia rara. In questo caso lo specialista, oltre a prescrivere gli accertamenti necessari, ottenuto il consenso per il trattamento dei dati da parte del paziente, censisce il paziente nel Registro Regionale delle Malattie Rare compilando una scheda di registrazione temporanea e stampa un modulo di richiesta di esenzione temporanea con cui il paziente può recarsi presso l'Ufficio esenzioni della propria Azienda Sanitaria Locale di Residenza (o domicilio) per ottenere il certificato di esenzione temporaneo che avrà una durata variabile da 1 a 12 mesi a seconda degli accertamenti necessari per giungere ad una diagnosi. Questa esenzione permette al paziente di effettuare tutti gli ulteriori accertamenti necessari in regime di esenzione.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

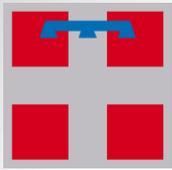


Percorso del paziente

- scadere dell'esenzione temporanea possono verificarsi due diverse possibilità:
- Si è giunti ad una diagnosi di malattia rara: in questo caso si ricade nella situazione indicata al punto 1.
 - La diagnosi di malattia rara è stata esclusa e quindi l'esenzione temporanea decade. Se la diagnosi di malattia rara è stata posta da un'altra Regione (o in un altro Stato) l'ufficio esenzioni dell'ASL di residenza dovrà contattare il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare) che provvederà ad accertare che il Centro che ha effettuato la diagnosi di malattia rara sia un presidio accreditato dando quindi l'assenso a procedere con le procedure per la concessione dell'esenzione.

L'ufficio esenzioni dell'ASL dovrà anche provvedere ad inviare al Centro di Coordinamento la documentazione anagrafica e clinica necessarie per il censimento nel Registro Interregionale delle Malattie Rare e copia del consenso informato per il trattamento dei dati sensibili (una copia del qual dovrà essere trattenuta presso l'Ufficio Esenzioni, mentre una seconda copia dovrà essere fornita al paziente).

Nel caso il paziente non trovasse le informazioni necessarie sul sito www.malattierapiemonte.it potrà rivolgersi al Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta (CMID) chiamando il n° 0112402127 (dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 17.00) o inviando una email all'indirizzo: info@malattierapiemonte.it

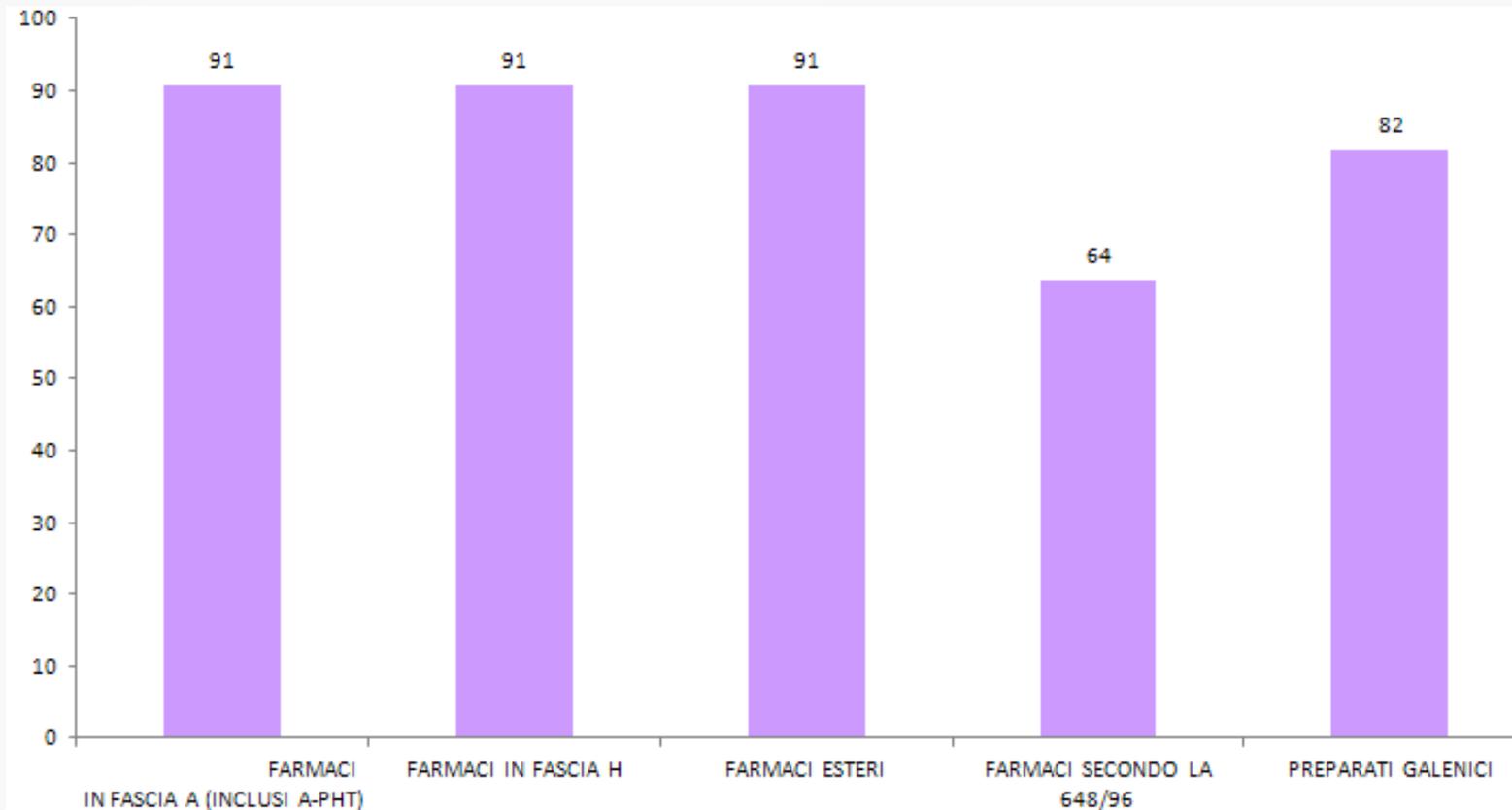


REGIONE PIEMONTE

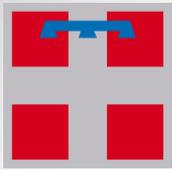
qualche dato dalla survey SIFO..



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



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

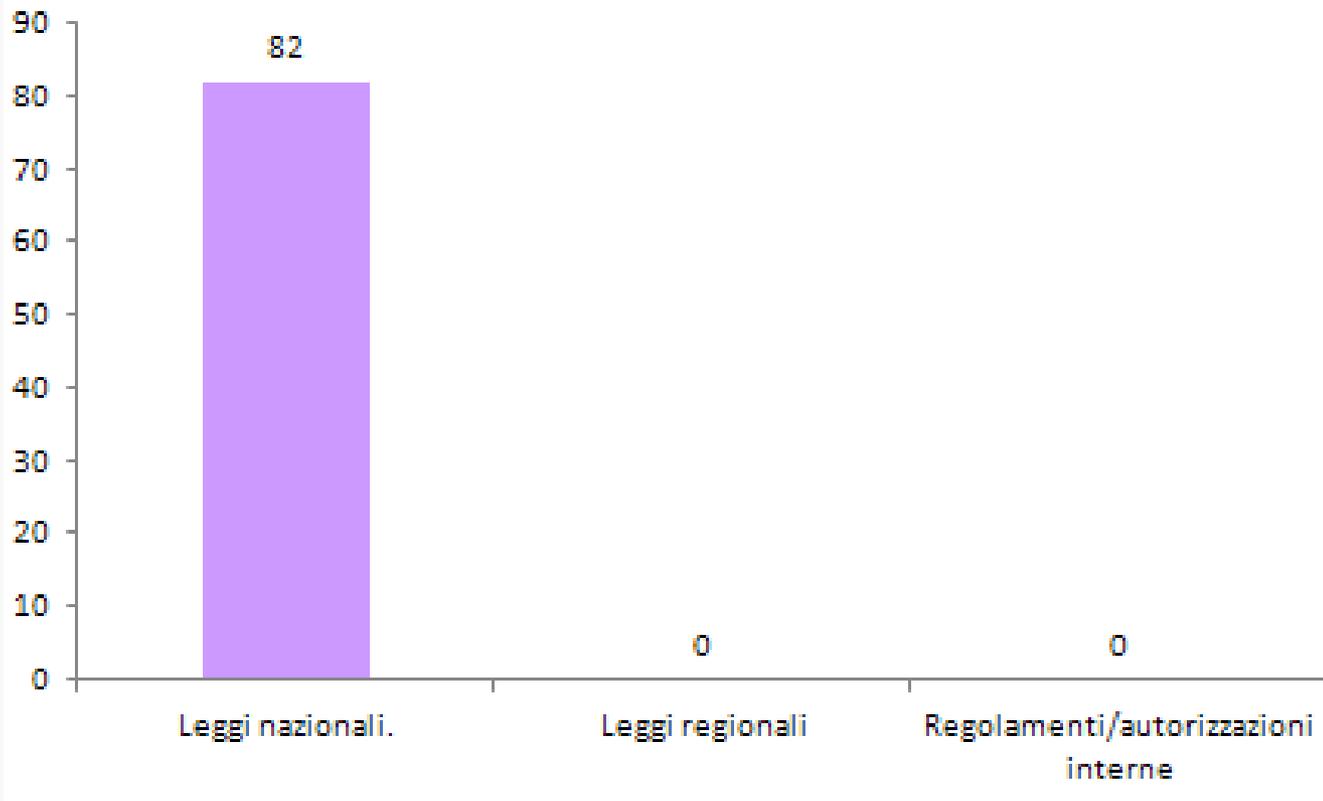


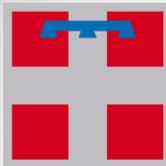
REGIONE PIEMONTE

qualche dato dalla survey SIFO..



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



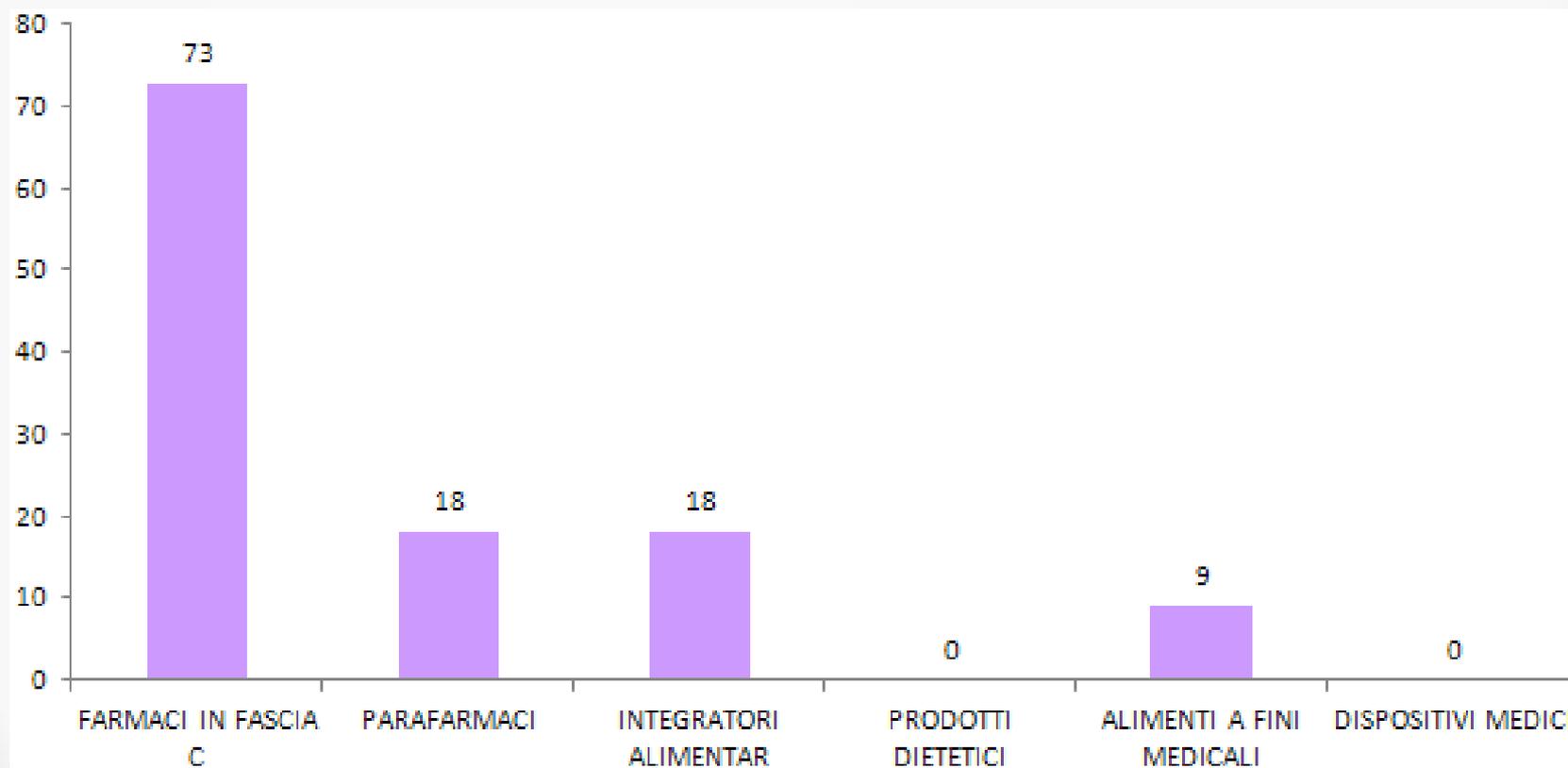


REGIONE PIEMONTE

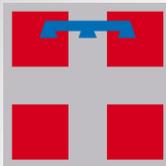
qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

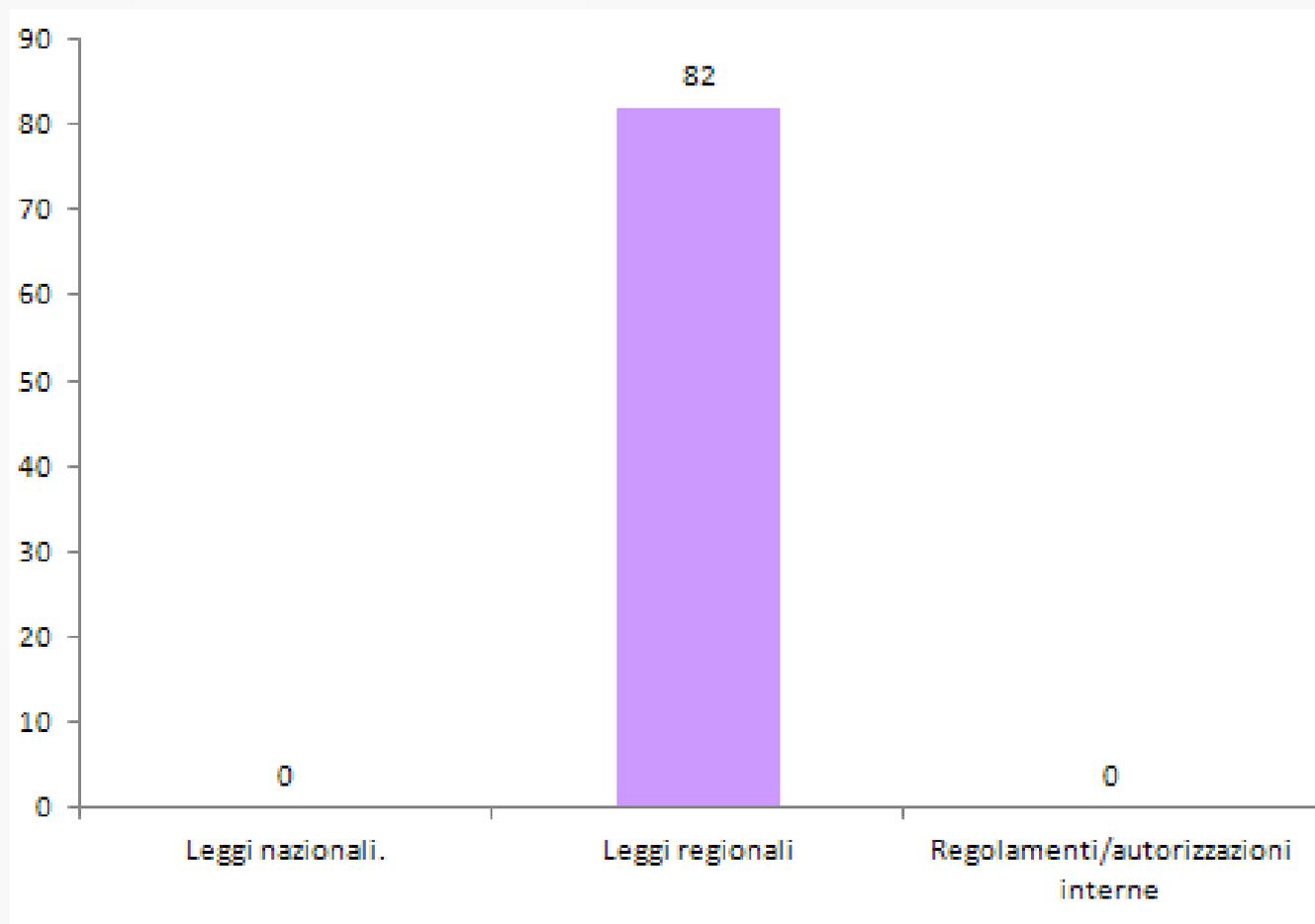


REGIONE PIEMONTE

qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



LOMBARDIA



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LOMBARDIA



- Rete Regionale istituita con Delibera della Giunta Regionale N. 7328 dell' 11 dicembre 2001;
- 35 Presidi di rete e 1 Centro con funzioni di Coordinamento.
- Il Centro di Coordinamento ha la sede a Ranica presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò dell'IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri.
- Il Centro è anche Centro Interregionale di riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LOMBARDIA



- Istituito il “Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare”.
- Il Gruppo di Lavoro è composto da referenti della Direzione Generale Sanità, della Direzione Generale Famiglia e Solidarietà Sociale, del Centro di Coordinamento, dei Presidi della Rete Regionale, delle ASL e delle Associazioni di Pazienti.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LOMBARDIA

Normativa regionale



- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/7328, Seduta del 11/12/2001.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/10125, Seduta del 06/08/2002.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/20784, Seduta del 16/02/2005.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VIII/3069, Seduta del 01/08/2006.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VIII/8884, Seduta del 20/01/2009.
- Decreto N° 4978, Seduta del 01/06/2011.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° IX/3014, Seduta del 15/02/2012.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° IX/4814, Seduta del 06/02/2013.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° X/419, Seduta del 19/07/2013.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° X/1399, Seduta del 21/02/2014.
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° X/3350, Seduta del 01/04/2015.
- Nota n.3501 del 28/1/2014-DGR n.1185/2014, 3.3.5. Malattie Rare: Percorso condiviso ASL/AO di presa in carico (Regole di Sistema 2014).
- DGR n. 2989 del 23/12/2014- 4.2.2. FARMACI PER MALATTIE RARE.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



Home

La Rete

Rete Malattie Rare

Normativa

Malattie Rare Esenti

Coordinamento

Presidi di Rete e ASL

Modulistica

Il Percorso

A Chi Rivolgersi

L'Esenzione

I Farmaci

La Riabilitazione

PDTA

Consulta i Database

Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete

Schede Informative sulle Malattie Rare

Associazioni di Pazienti

MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Home



LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE



La Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia è stata istituita con la Delibera della Giunta Regionale N. 7328 dell' 11 dicembre 2001 ed è attualmente costituita da 35 Presidi di rete e da un Centro con funzioni di Coordinamento.

Il **Centro di Coordinamento** ha la sede a Ranica (in provincia di Bergamo) presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare **Aldo e Cele Daccò** dell'IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche **Mario Negri**.

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo rivolto a pazienti, familiari e operatori sanitari con lo scopo di fornire notizie aggiornate in merito alle malattie rare e alla normativa vigente.

[come contattare il Centro](#)





Regione Lombardia



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

(Rilasciata dal Presidio di rete di cui all' art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero 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'art.5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124*, individuato con D. G. Regione Lombardia, ai sensi e per gli effetti di cui all'art.5, comma 4, del Decreto medesimo)

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

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

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

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

è affetto dalla seguente patologia

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

.....
contraddistinta dal seguente Codice di esenzione

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



MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI



Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____

Età: _____ Sesso M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante ⁽¹⁾: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____

Medico specialista Dr./Prof. _____

Centro: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento⁽²⁾: _____

Prima prescrizione: Prosecuzione della cura:

Data: _____

Timbro e firma del medico prescrittore⁽³⁾ _____ Timbro del Centro _____



Allegato 4 della DGR n. _____ del _____

Sub Allegato C



Regione Lombardia

**MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA STESURA DEL
PROGETTO RIABILITATIVO INDIVIDUALE**

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

Numero tessera sanitaria dell'assistito (C.F.): _____

Età: _____ Sesso M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Regione: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____

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

Formulata in data: _____

Medico specialista Dr./Prof. _____

Centro: _____

Progetto Riabilitativo individuale (in riferimento alla D.G.R. VIII/3111, modificata dalla D.G.R. VIII/7292)

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



PROTOCOLLI ATTUATIVI TERRITORIALI



Oggetto: Deliberazione ASL n. 1684 del 16/12/2014 – "Protocollo malattie rare: definizione di un percorso di presa in carico del paziente condiviso fra la ASL di Milano e le Strutture Sanitarie del territorio ai sensi della DGR n. IX/1185/2013"

PROTOCOLLO D'INTESA TRA ASL MILANO E LE AZIENDE OSPEDALIERE DEL TERRITORIO PER L'ATTUAZIONE DI UN PERCORSO CONDIVISO PER LA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE CON DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI SENSI DELLA DGR IX/1185/2013

In coerenza con le disposizioni di regione Lombardia di cui alla DGR IX/1185/2013 punto 3.3.5. avente per oggetto "Malattie rare: percorso condiviso tra ASL – AO di presa in carico " con la finalità di promuovere un modello condiviso per la gestione del paziente affetto da malattie rare sul territorio, si valida il seguente percorso elaborato in base alle indicazioni della DG Salute e del Centro di Coordinamento Malattie Rare IRCCS Istituto Mario Negri.

Analisi di contesto

I pazienti affetti dalle malattie rare esenti incluse nell'apposito elenco ministeriale hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per i farmaci necessari alla cura della malattia, come da DGR n° VII/7328/01 .

Sono quindi forniti gratuitamente:

- i farmaci di classe A, H e C (compreso galenici magistrali),
- i farmaci di cui alla legge 648/96 e relativi allegati
- i farmaci registrati all'estero che possono essere forniti solo per le indicazioni registrate nei paesi di provenienza (D.M. 31/01/2006 "modificazioni del Decreto 11/02/1997, modalità di importazione di specialità medicinali registrate all'estero").
- i farmaci off-label (per quanto previsto dai PDTA o nell'ambito di un utilizzo off-label individuale) secondo le norme in seguito citate

Percorso del paziente

Il medico che ha il dubbio che un proprio paziente sia affetto da malattia rara indirizza il paziente verso un Presidio della Rete Malattie rare (abbreviato in Presidio RMR).

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



Erogazione farmaci: caratteristiche generali

1. Per la prescrizione di farmaci di fascia A e C (compreso i galenici), una copia della Scheda redatta dal Presidio RMR va consegnata dal paziente al medico curante (Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta). Un'altra copia, qualora sia redatta in cartaceo, va consegnata al Distretto della ASL di residenza dell'assistito. L'erogazione di questi farmaci in regime di esenzione avverrà per il tramite delle farmacie territoriali, su ricetta SSN redatta dal Medico di medicina generale.
 - Non sussistono quindi criticità legate a residenze del paziente diverse dalla Asl ove ha sede il presidio di rete.

2. In caso di prescrizione di
 - a) farmaci di fascia H in uso al domicilio o a livello ambulatoriale;
 - b) farmaci classificati in A/PHT;
 - c) farmaci registrati all'estero che si possono somministrare a domicilio (orali e sottocutanee);
 - d) farmaci caratterizzati da particolari difficoltà di reperimento e/o di gestione
 - e) farmaci inseriti nei Registri Farmaci sottoposti a Monitoraggio predisposti da AIFA;
 - f) farmaci inseriti nella Legge 648/96 (Tipologia 3 del File F): anche se classificati in fascia A;
 - g) farmaci off label.

il paziente riceve gli stessi dal Presidio RMR, così da valutarne l'efficacia e la tollerabilità. Essere in grado di garantire l'erogazione di terapie per le malattie rare individuate è infatti requisito fondamentale per ciascun Presidio RMR. Il mancato inizio di terapia presso il Presidio RMR può esporre l'assistito al rischio di rimanere privo della necessaria assistenza.

Per quanto riguarda la prescrizione di farmaci off label (previsti dal PDTA o per off label individuali), occorre fare riferimento al disposto dalla legge 94/98 (G.U.n. 86 del 14 aprile 1998). In specifico, come indicato anche dal Centro di Coordinamento Malattie Rare, l'impiego, a carico del SSR, di un medicinale per una indicazione (o una via di somministrazione, o una modalità di somministrazione o di utilizzo) diversa da quella autorizzata, o diversa da quella riconosciuta dalle liste di cui alla Legge 648, richiede che siano soddisfatte le seguenti condizioni:

- il paziente non può essere trattato con medicinali già approvati
- il medico prescrittore effettua l'assunzione di responsabilità
- il paziente sottoscrive il consenso informato
- sono disponibili dati favorevoli di sperimentazione clinica di fase seconda. Infatti, in base all'articolo 2, comma 348, Legge 244/07, in nessun caso il medico curante può prescrivere un medicinale di cui non sia autorizzato il commercio quando sul proposto impiego del medicinale non siano disponibili almeno dati favorevoli di sperimentazione clinica di fase seconda

In singoli casi, in particolare per condizioni tanto rare da non rendere realizzabili sperimentazioni cliniche di fase seconda, il Centro di Coordinamento Malattie Rare, in accordo con la DG Sanità, fornirà parere in merito alla possibilità di prescrizione a carico del SSR.





Per ridurre gli accessi del paziente al Presidio RMR è consentita, in caso di dispensazione da parte del Presidio RMR (o suo delegato – come riportato in seguito) la consegna di farmaco per un fabbisogno sino a 90 giorni.

Considerato che anche nei PDTA elaborati e condivisi a livello regionale sono inclusi parafarmaci, dispositivi medici o prodotti dietetici non concedibili in base alla normativa vigente, ma comunque indispensabili ed insostituibili per il paziente, è istituita dal 2003 presso la ASL di Milano una specifica Commissione atta a valutare la possibile erogazione da parte della ASL dei prodotti sopra citati.

Dati i costi di molte terapie per malati rari, con riferimento anche a quanto citato nei documenti regionali, è necessario che sia al più presto istituita una dote economica che segua il paziente e non una spesa che grava solo sulla singola struttura erogatrice del farmaco.

Il Presidio RMR deve garantire puntuale ed adeguata informazione circa la diagnosi e i trattamenti prescritti dal Presidio di RMR al Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta .



Malattie Rare

Servizio Farmaceutico

Governo della Farmaceutica

Educazione all'appropriatezza ed EBM

DIPARTIMENTO DIPENDENZE

DIPARTIMENTO PAC

DIPARTIMENTO DI PREVENZIONE MEDICO

DIPARTIMENTO PREVENZIONE VETERINARIO

DISTRETTI SOCIO-SANITARI

Nel caso di fornitura tramite le farmacie aperte al pubblico, il medico curante può prescrivere i farmaci indicati nella Scheda per la Prescrizione dei Farmaci sul ricettario regionale, indicando sulla ricetta il codice della patologia rara dalla quale il paziente è affetto. Per quanto riguarda prodotti per cui non è prevista esenzione, la concessione gratuita è subordinata al parere favorevole della ASL al riguardo. Il paziente deve contattare il Distretto di riferimento territoriale, inoltrando domanda di concessione gratuita, corredata della necessaria documentazione, anche del Presidio di riferimento per la malattia rara, da cui si evinca l'indispensabilità e insostituibilità del prodotto.

Inoltre, qualora un soggetto affetto da malattie rare necessiti di prodotti non concedibili perché la loro tipologia non ricade tra quelle ammesse a titolo gratuito per questa tipologia di pazienti, viene valutata la richiesta e la documentazione prodotta dal Centro di riferimento a livello distrettuale (in connessione con la Commissione extratariffario ASL), autorizzando la fornitura diretta da parte della ASL nei casi in cui si rilevi che i prodotti richiesti risultano assolutamente determinanti per la gestione quotidiana della malattia rara cui il paziente è affetto. In particolare questa fornitura viene attuata a seguito delle problematiche ricorrenti riscontrate per il materiale da medicazione e da prodotti cosmetici protettivi per le radiazioni solari in soggetti affetti da malattia rara di ambito dermatologico.

ultima modifica 13 novembre 2012

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

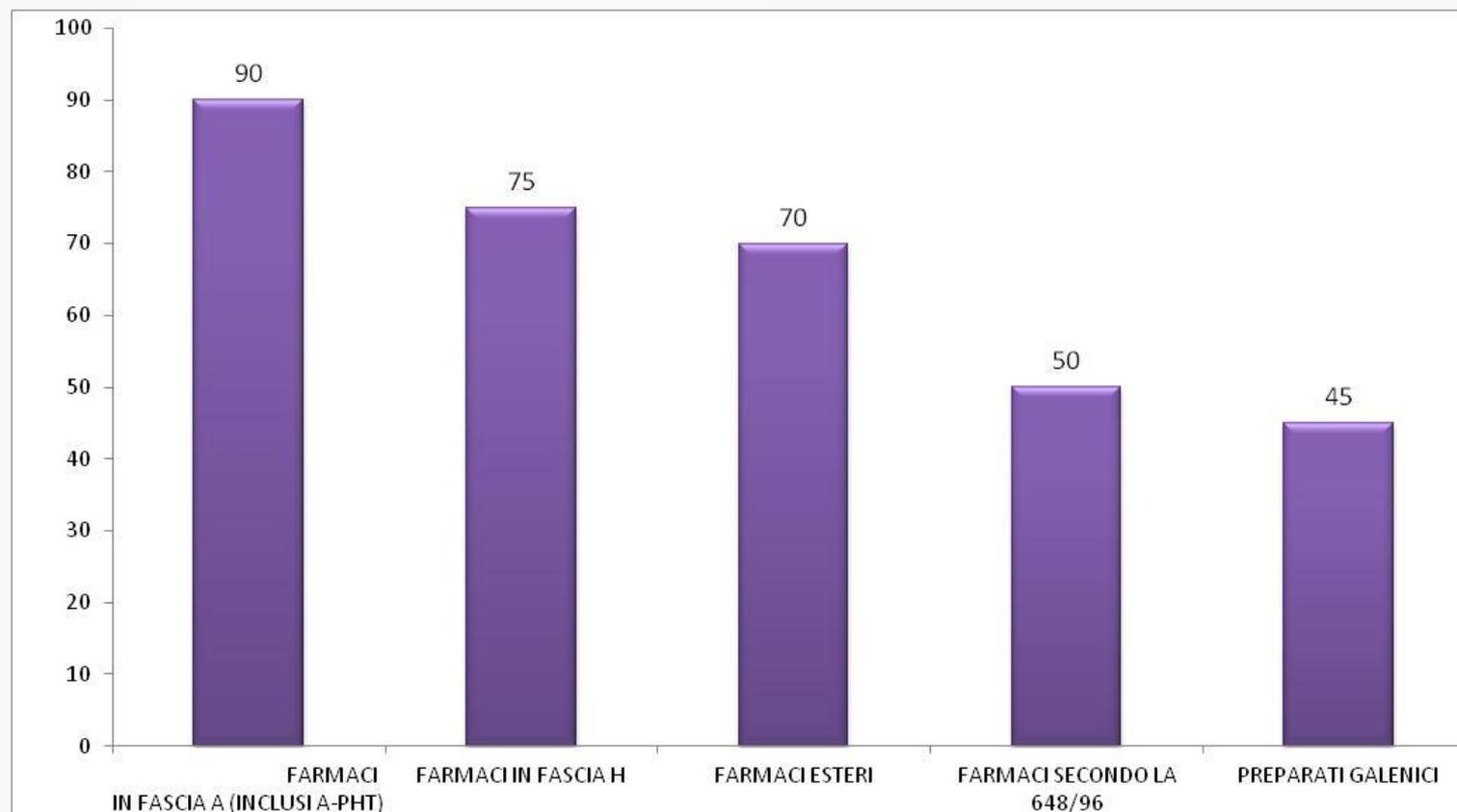


REGIONE LOMBARDIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

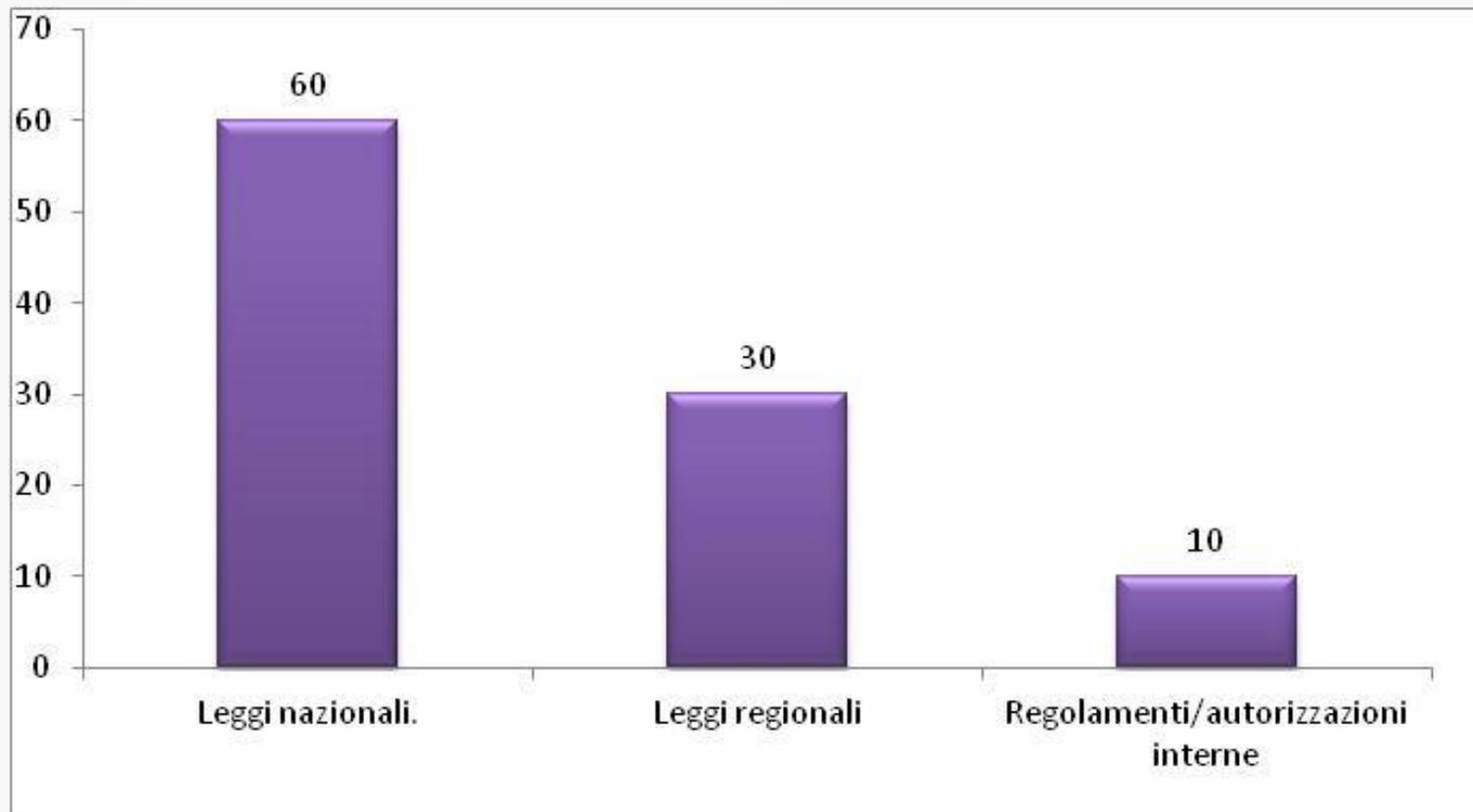


REGIONE LOMBARDIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

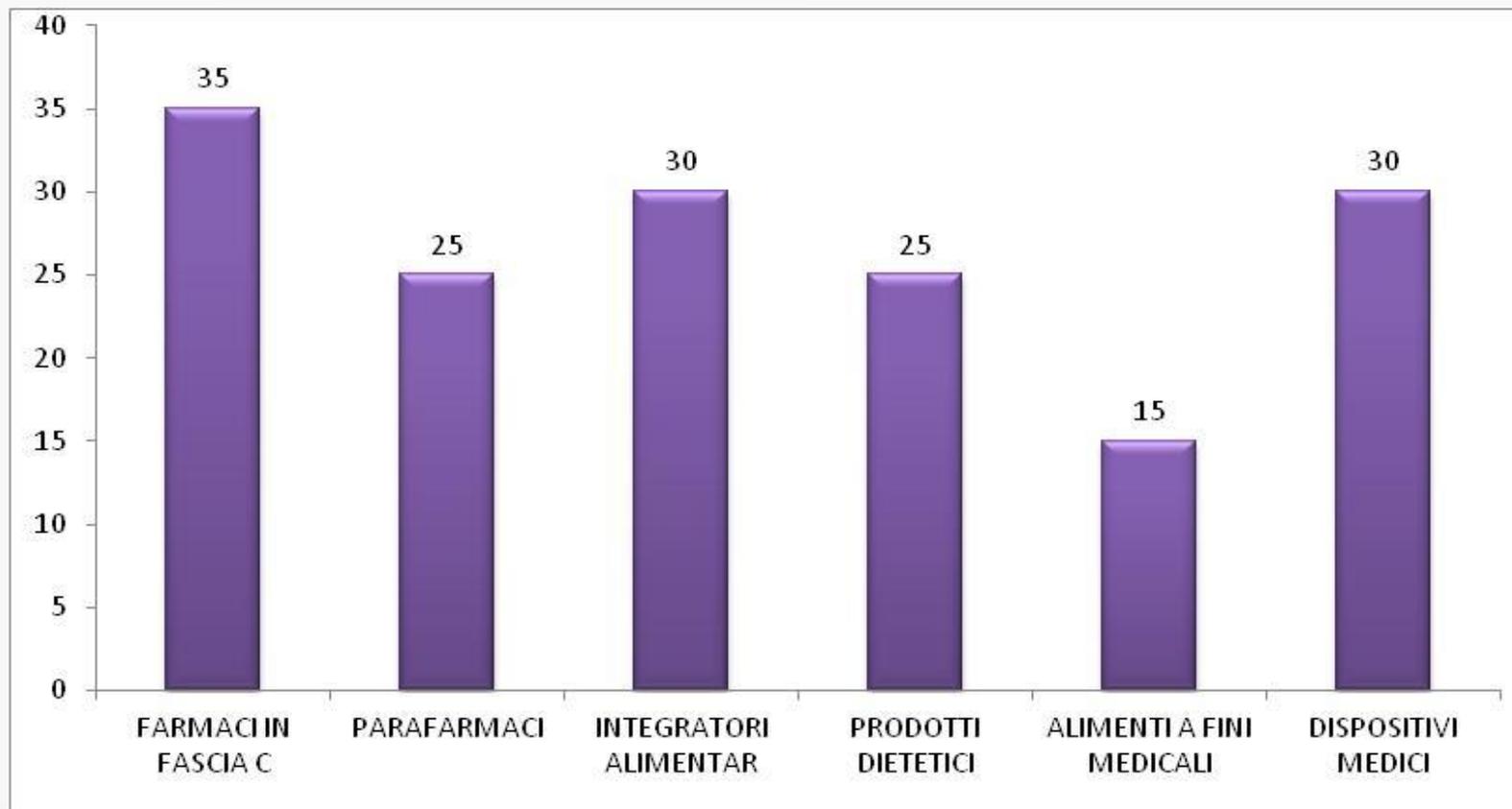


REGIONE LOMBARDIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

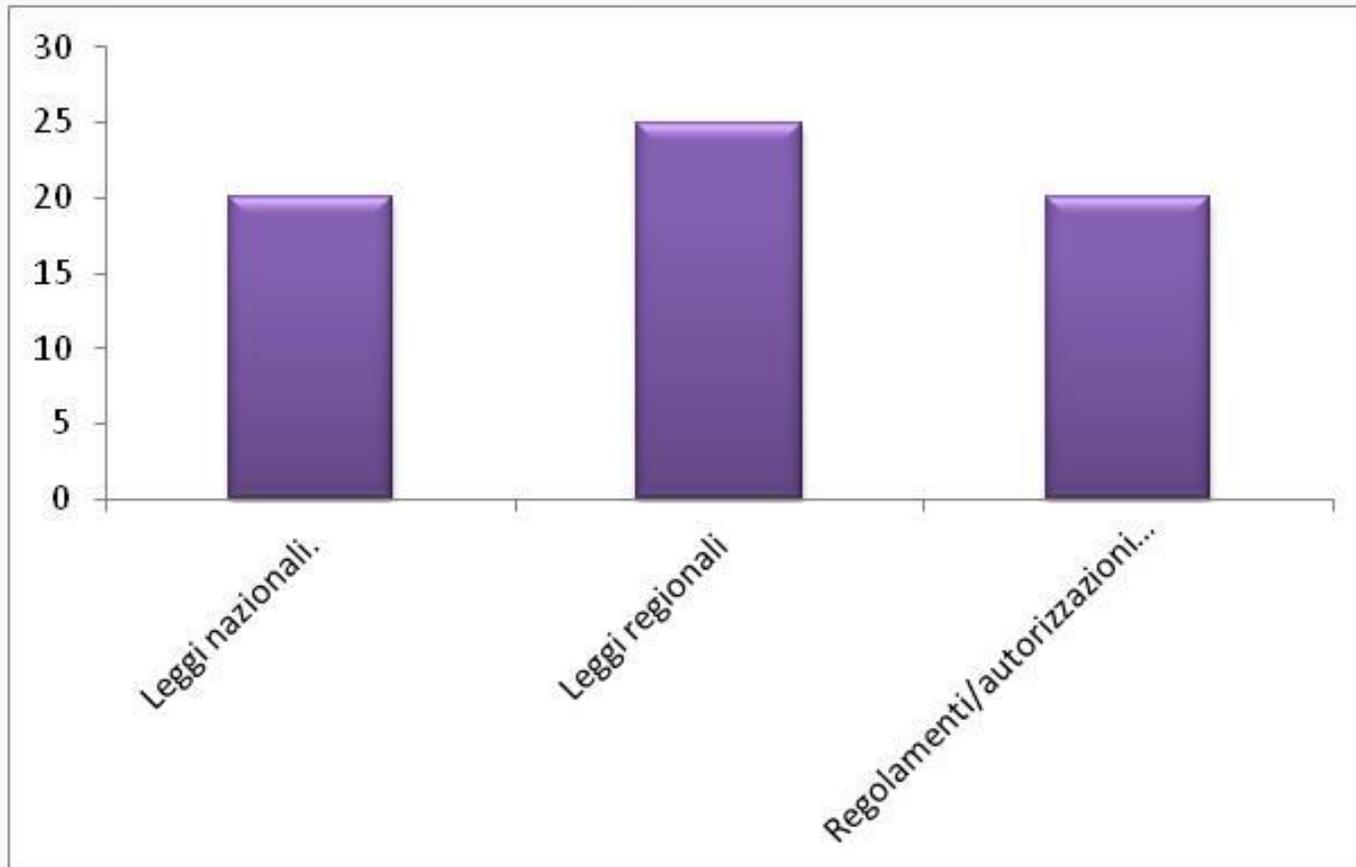


REGIONE LOMBARDIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LOMBARDIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01	Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/7328, Seduta del 11/12/2001.	
Rete regionale.	35 Presidi di Rete e 1 Centro di Coordinamento.	
Centri interregionali.	Centro Interregionale di riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	“Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare”, composto da referenti della Direzione Generale Sanità, della Direzione Generale Famiglia e Solidarietà Sociale, del Centro di Coordinamento, dei Presidi della Rete Regionale, delle ASL e delle Associazioni di Pazienti.	
PDTA.	Sì, condivisi sul sito della Rete Regionale.	
Genetica medica/ Screening neonatale.	Non è stato ancora predisposto un piano regionale per garantire l’accesso all’attività di genetica da parte dei cittadini che lo richiedano. I Presidi della “Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare”, dovrebbero favorire l’accesso alla visita di genetica medica dei propri assistiti mediante il coinvolgimento del medico specialista nella struttura, oppure attraverso convenzioni tra Enti.	
Associazioni di pazienti	Database presente sul sito della Rete Regionale.	



REGIONE LOMBARDIA



Fornite indicazioni precise.

- DGR n. 2989 del 23/12/2014- 4.2.2. FARMACI PER MALATTIE RARE.
- Nota n.3501 del 28/1/2014-DGR n.1185/2014, 3.3.5. Malattie Rare: Percorso condiviso ASL/AO di presa in carico (Regole di Sistema 2014).

Il Presidio di RMR si fa carico della fornitura delle terapie:

- in fascia H
- farmaci registrati all'estero che si possono somministrare a domicilio (os e sc),
- farmaci caratterizzati da particolari difficoltà di reperimento e/o di gestione
- Farmaci sottoposti a Monitoraggio predisposti da AIFA.
- Farmaci inseriti nella Legge 648/96(Tipologia 3 del File F) l'erogazione dei farmaci inclusi nella 648/96 relativamente alle malattie rare, anche se classificati in fascia A.

La ASL ha competenza e predispone, anche per il tramite delle farmacie territoriali,

- l'erogazione dei farmaci in fascia A e C e dei galenici prescritti (ricetta rossa) e di tutto quanto non
- richiede assistenza specialistica.

Presso le singole ASL viene valutata la possibilità di fornire gratuitamente anche parafarmaci, dispositivi medici o prodotti dietetici non espressamente presenti nella normativa nazionale ma inseriti nei PDTA.

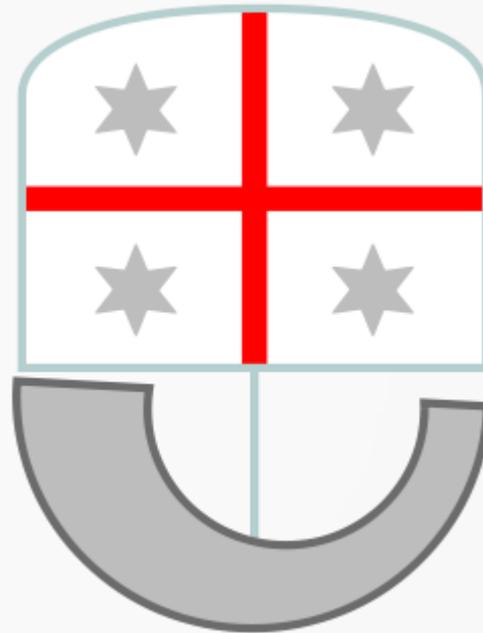
Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Altri progetti o gruppi di studio attivi

PDTA, MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite), RICERCA FINALIZZATA 2002 - Progetto Malattie Genetiche Rare.



LIGURIA



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



- Rete Regionale identificata con Delibera di Giunta Regionale n. 1413 del 2002.
- Con DGR n. 321 del 28 marzo 2008, la Regione Liguria ha formalizzato adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale.
- DGR n. 1519 del 21 novembre 2008: "revisione dei presidi e centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare";

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



- La Deliberazione dell'Assessore alla Salute la Giunta Regionale n. 520 del 16 maggio 2008, ha definito la collaborazione dell'Agenzia Sanitaria Regionale Liguria (ARS) con il Dipartimento Regionale per la rete malattie rare.
- Determinazione del Direttore Generale ARS n. 38 del 01.10.2008: costituzione Gruppo di Consultazione per le Malattie Rare formato da dalle associazioni, dai familiari e dai pazienti affetti da malattia rare che collabora attivamente con l'ARS.
- Il 9 Novembre 2009 presso la Direzione Sanitaria dell'Istituto G. Gaslini, è diventato operativo lo Sportello Malattie Rare della Liguria

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Determina Dir Gen ARS n. 38 del ***01.10.2008***

- 1) di costituire un “gruppo di consultazione per le malattie rare” formato dalle associazioni, dai pazienti e dai loro familiari al fine di attivare un confronto sistematico per avviare iniziative tese al raggiungimento dei seguenti obiettivi:
 - realizzare a livello regionale una mappatura delle malattie rare ed una corretta informazione sulle stesse;
 - individuare per ogni patologia rara idonei percorsi diagnostici e terapeutici;
 - costituire a livello regionale una rete integrata fra ospedali e fra ospedali e territorio per l'informazione, la formazione, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
 - costituire a livello regionale una rete integrata fra tutti gli enti interessati per ottenere una migliore qualità della vita per i pazienti affetti da malattie rare;
 - individuare, per ogni malattia rara, eventuali specifiche esigenze diagnostiche e terapeutiche al fine di consentire a mettere in atto appropriati interventi;
- 2) di stanziare la somma di euro 2.000,00 per l'anno 2008 al fine di finanziare le iniziative in argomento che il gruppo di consultazione per le malattie rare riterrà opportuno intraprendere;
- 3) di affidare il coordinamento del “gruppo di consultazione per le malattie rare” alla Sig.ra Mirella Rossi, referente per la materia per l'Agenzia Sanitaria Regionale.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA

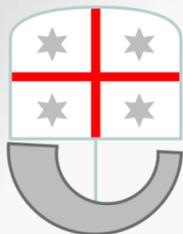


DGR n 1519 del 21 novembre 2008

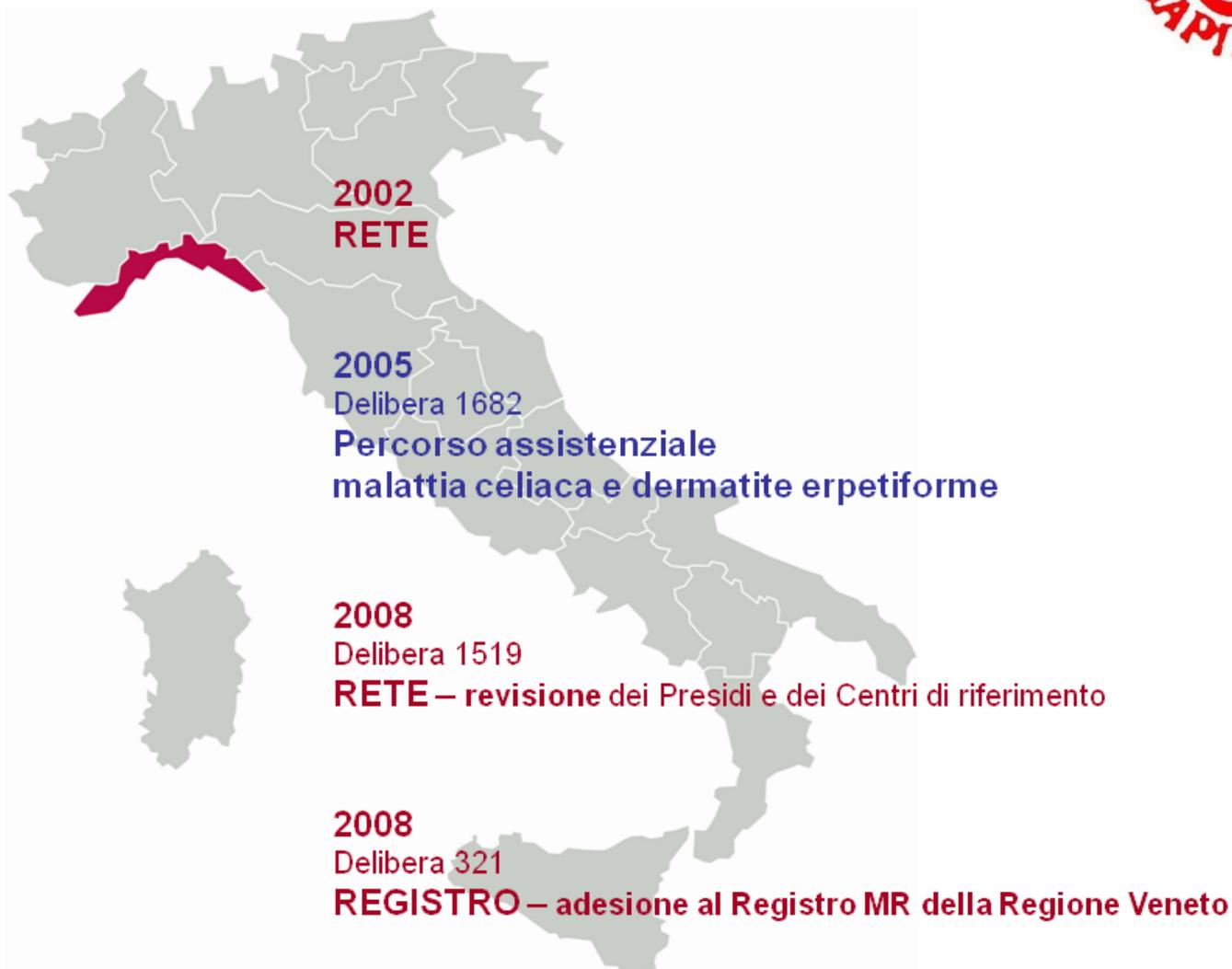
5. di approvare la costituzione di un tavolo regionale, a supporto dell'attività istituzionale, istituito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale, composto da un referente di ciascuna Azienda Sanitaria che ha in cura pazienti affetti da malattie rare e da un funzionario del Dipartimento Salute e servizi Sociali, con funzioni di capofila affidate all'Istituto G. Gaslini per:

- la definizione dei percorsi assistenziali;
- la programmazione sanitaria regionale;
- la realizzazione di una sorveglianza delle malattie rare in Liguria;
- la valutare l'appropriatezza e la qualità dell'assistenza;
- il coordinamento dei presidi;

6. di dare atto che, ai fini della costituzione dal tavolo regionale di cui al precedente punto 5), le Aziende Sanitarie Liguri provvedono, entro 30 giorni dalla notifica del presente provvedimento, alla nomina di un referente per gruppo di malattie rare, che sarà comunicato al Settore Assistenza Ospedaliera e Specialistica e all'Agenzia Sanitaria Regionale;



REGIONE LIGURIA



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA

Normativa regionale



- DGR n. 1413 del 22.11.2002;
- DGR 1682 del 23 dicembre 2005;
- DGR n. 321 del 28 marzo 2008;
- DGR n. 1519 del 21 novembre 2008;
- Determinazione del Direttore Generale ARS n. 38 del 01.10.2008 si è costituito il Gruppo di Consultazione per le Malattie Rare.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA

SPORTELLLO MALATTIE RARE



Chi siamo | Piano sanitario | Strumenti di governo clinico | Pubblicazioni | Progetti | Bandi | Concorsi

Sei qui: [Home](#) ▶ Sportello malattie rare

Governo clinico

- ▶ Reti del PSSR
 - ▶ Health Technology Assessment
 - ▶ Rete oncologica ligure ROLi
 - ▶ Patient Service
- ▶ Servizi di comunità
 - ▶ Medicina generale e Pediatria di libera scelta
 - ▶ Consultori
 - ▶ Distretti sanitari
 - ▶ Servizi sociosanitari integrati
 - ▶ Distretti sociosanitari
- ▶ Liste d'attesa
- ▶ Farmaceutica
- ▶ Rischio clinico
 - ▶ Monitoraggio eventi sentinella
 - ▶ Gestione sinistri
- ▶ Nuclei di controllo
- ▶ Malattie rare
 - ▶ Sportello malattie rare
 - ▶ Centro Coordinamento Aziendale IST-San Martino
- ▶ Assistenza italiani all'estero
- ▶ Assistenza stranieri in Italia
 - ▶ Progetti
- ▶ Accreditamento soggetti abilitati per corsi formazione utilizzo DAE

SPORTELLLO MALATTIE RARE

Lo Sportello delle Malattie Rare

È operativo, presso la Direzione Sanitaria dell'Istituto G. Gaslini, lo **Sportello Malattie Rare della Liguria**

Lo Sportello **nasce per volontà** dei pazienti, delle associazioni, dell'Agenzia Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di aiutare la persona affetta da una malattia rara e la sua famiglia ad uscire dall'isolamento sociale, consentendole un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale.

Lo Sportello intende per **offrire**

- al paziente, alla famiglia e alle associazioni un punto di riferimento della rete regionale delle Malattie Rare in grado di:
 - accogliere i bisogni
 - fornire risposte adeguate
 - proporre percorsi appropriati
- al clinico il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare, strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

Oltre al supporto operativo delle realtà territoriali presenti, lo Sportello si avvale di **professionisti** e **risorse** ma complementari: medico, psicologo, assistente sociale, infermiere, i volontari delle associazioni.

Lo Sportello Malattie Rare si trova presso la **Direzione Sanitaria dell'Istituto Giannina Gaslini**, in Largo Gerolamo Gaslini 5, a Genova.

Per **contattare la segreteria** dello Sportello

- telefono 010.5636937, dal lunedì al venerdì, dalle ore 10.00 alle ore 12.00
- fax 010.8612071
- e-mail



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Il 9 Novembre 2009 presso la Direzione Sanitaria dell'Istituto G.Gaslini



ISTITUTO GIANNINA GASLINI

Istituto Pediatrico di Ricovero e Cura a carattere Scientifico



Home Ospedale Contatti Dove Siamo Mappa Intranet

ricerca per parola - ricerca tra il personale

Dipartimenti

- Dipartimento delle Chirurgie
- Dipartimento di Emergenza e Alta Intensità di Cure
- Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione e continuità delle cure
- Dipartimento di Ricerca e Diagnostica
- Dipartimento di Scienze Pediatriche
- Dipartimento Infermieristico e delle professioni tecnico sanitarie
- Dipartimento Ospedale di Giorno

Ti trovi in: HOME » Unità Operative

Reparti e Servizi Diagnostici

[Area infermieristica](#)

[Sportello Regionale Malattie Rare](#)

[UOC Anatomia patologica](#)

[UOC Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica](#)

[UOC Cardiocirurgia](#)

[UOC Cardiologia](#)

[UOC Chirurgia](#)

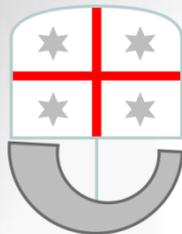
[UOC Clinica Pediatrica](#)

[UOC Dermatologia](#)

[UOC Farmacia](#)



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



ISTITUTO GIANNINA GASLINI

Istituto Pediatrico di Ricovero e Cura a carattere Scientifico



[Home](#) [Ospedale](#) [Contatti](#) [Dove Siamo](#) [Mappa](#) [Intranet](#)

ricerca per parola - ricerca tra il personale

Navigazione

- [Per le famiglie](#)
- [Reparti](#)
- [Ambulatori](#)
- [Ricerca](#)
- [Professionisti](#)
- [Associazioni](#)
- [Università](#)
- [Formazione](#)
- [Percorso nascita](#)

Ti trovi in: HOME » Unità Operative » Sportello Regionale Malattie Rare

ultima modifica: 24/02/2014



elenco unità operative...



SPORTELLO REGIONALE MALATTIE RARE

Localizzazione: Padiglione 10 - presso
Direzione Sanitaria

Contatti:

Tel: 010.56.36.2937, da lunedì a venerdì, dalle
ore 09.00 alle ore 13.00

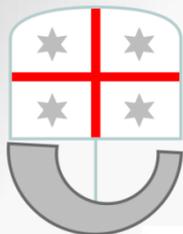
Cellulare di servizio: 3357304627

Fax: 010.86.12.071

E-mail: malattierare@regione.liguria.it

*COLLOQUI PERSONALIZZATI PREVIO
APPUNTAMENTO*

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Lo Sportello nasce per volontà dei pazienti, delle associazioni, dell'Agencia Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di:

-assicurare alla persona affetta da una malattia rara un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale;

- offrire al clinico il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

Documenti correlati

- Brochure Sportello Malattie Rare (fronte)
- Brochure Sportello Malattie Rare (retro)

Staff

Responsabile dati clinici del Registro Malattie Rare Liguria : Dr.ssa Maja Di Rocco



Resp.le regionale ARS per Sportello e Registro Malattie Rare, coordinatore Gruppo di Consultazione : Mirella Rossi



Coordinatore Sportello Regionale Malattie Rare : Michela Bazzari



Staff Sportello Regionale Malattie Rare : Dott.ssa Sonia Tramaglino



Link Utili

[Malattie Rare - ARS Liguria](#)

Giudizio sul contenuto informativo della pagina

Vota Risultato (1256 valutazioni)

[torna alla pagina precedente](#)

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



sportello Malattie Rare Regione Liguria

Come contattarci

Lo Sportello Malattie Rare si trova presso la Direzione Sanitaria dell'Istituto Giannino Gaslini, in Largo Gerolamo Gaslini 5, a Genova.

Potete contattare la segreteria dello Sportello:

• telefonando al numero **010.5636937**, dal lunedì al venerdì, dalle ore 10.00 alle ore 13.00; Cell. 3357304627

• inviando un fax al numero **010.8612071**

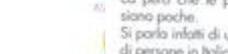
• scrivendo una e-mail a: **malattierare@regione.liguria.it**

Per informazioni

www.arsliguria.it
www.gaslini.org

"Poche cose sono impossibili se si è diligenti e dotati di capacità. Le grandi opere si compiono non con la forza ma con la perseveranza."

Samuel Johnson



sportello Malattie Rare Regione Liguria

Informazioni

Le Malattie Rare

Sono rare le malattie con prevalenza inferiore a 5 persone ogni 10.000 abitanti.

La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone affette da malattia rara siano poche.

Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa.

Il numero di Malattie Rare conosciute sono circa 7000, di cui l'80% dovuta a cause genetiche.

L'apparente contraddizione dovuta alla bassa prevalenza delle Malattie Rare e all'alto numero di soggetti affetti, la difficoltà diagnostica - assistenziale, la gravità che contraddistingue molte di esse, la richiesta di un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un importante intervento pubblico, ha determinato una particolare attenzione nella programmazione sanitaria regionale.

Sei un genitore o una persona affetta da una Malattia Rara?

Rivolgiti allo Sportello e Ti aiuteremo!

Perché lo Sportello Malattie Rare?

Le persone che soffrono di malattie rare e le loro famiglie, raccontano spesso della difficoltà che affrontano ad essere ascoltate, informate e indirizzate verso strutture mediche competenti, ottenere una corretta diagnosi, una terapia appropriata, un servizio adeguato di continuità assistenziale e altro ancora. Il risultato è un enorme spreco di tempo, energie e denaro.

Lo Sportello Malattie Rare della Liguria nasce per volontà dei pazienti, delle associazioni, dell'Agenzia Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di aiutare la persona affetta da una malattia rara e la sua famiglia ad uscire dall'isolamento sociale, consentendole un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale.



A chi si rivolge?

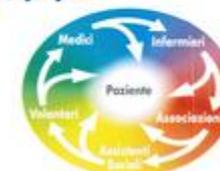
Lo Sportello nasce per offrire:

al Paziente, alla Famiglia e alle Associazioni un punto di riferimento della rete regionale delle Malattie Rare in grado di:

- accogliere i bisogni
- fornire risposte adeguate
- proporre percorsi appropriati;

al Clinico il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

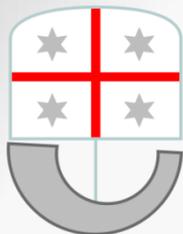
L'équipe



Per il raggiungimento degli obiettivi previsti, oltre al supporto operativo delle realtà territoriali presenti, lo Sportello si avvale di professionalità diverse ma complementari: Medico, Psicologo, Assistente Sociale, Infermiere, i volontari delle Associazioni, ecc.

Ogni area di intervento prevede attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio.

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA CENTRO DI COORDINAMENTO AZIENDALE



Chi siamo | Piano sanitario | Strumenti di governo clinico | Pubblicazioni | Progetti | Bandi | Concorsi

Sei qui: [Home](#) ▶ [Governo clinico](#) ▶ [Malattie rare](#) ▶ Centro Coordinamento Aziendale IST-San Martino

Governo clinico

- ▶ Reti del PSSR
 - ▶ Health Technology Assessment
 - ▶ Rete oncologica figure ROLI
 - ▶ Patient Service
- ▶ Servizi di comunità
 - ▶ Medicina generale e Pediatria di libera scelta
 - ▶ Consultori
 - ▶ Distretti sanitari
 - ▶ Servizi sociosanitari integrati
 - ▶ Distretti sociosanitari
- ▶ Liste d'attesa
- ▶ Farmaceutica
- ▶ Rischio clinico
 - ▶ Monitoraggio eventi sentinella
 - ▶ Gestione sinistri
- ▶ Nuclei di controllo
- ▶ Malattie rare
 - ▶ Sportello malattie rare
 - ▶ Centro Coordinamento Aziendale IST-San Martino
- ▶ Assistenza italiani all'estero
- ▶ Assistenza stranieri in Italia
 - ▶ Progetti

CENTRO DI COORDINAMENTO AZIENDALE PER LE MALATTIE RARE IST-SAN MARTINO

Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino - IST Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro

Il Centro ha l'obiettivo di prendere in carico il **paziente adulto** affetto da Malattia Rara e di creare un coordinamento regionale per le malattie rare tipiche dell'adulto ed altamente invalidanti. Il coordinamento, espletato in collegamento funzionale con lo Sportello Regionale per le Malattie Rare dell'Ospedale Gaslini, ha l'obiettivo di divenire riferimento per il paziente, per i suoi famigliari e per il Medico di Medicina Generale.

Dal 7 gennaio 2013 è attivo il nuovo **Ambulatorio** dedicato alle Malattie Rare. I locali sono situati in Viale Benedetto XV, n. 6 - 2° piano, presso la sede del Dipartimento di Medicina Interna (DIMI).

Per informazioni:

Sig.ra Rosa Caneva
Tel. 010 353 8591 tutti i giorni dalle ore 9.00 alle ore 12.00
Fax 010 353 8946
Cell. 3666319002
e-mail: malattie.rare@hsanmartino.it
sito internet: <http://malattierare.hsanmartino.it>

È infine attivo l'**Ambulatorio per Ulcere Cutanee Complesse**, ubicato presso il Padiglione di Dermatologia Sociale, Largo R. Benzi, 10 - Piano terra.

Per informazioni e appuntamenti:

Tel. 010 555 3834 - Fax 010 555 6641
e-mail: ulcere.cutanee@hsanmartino.it

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

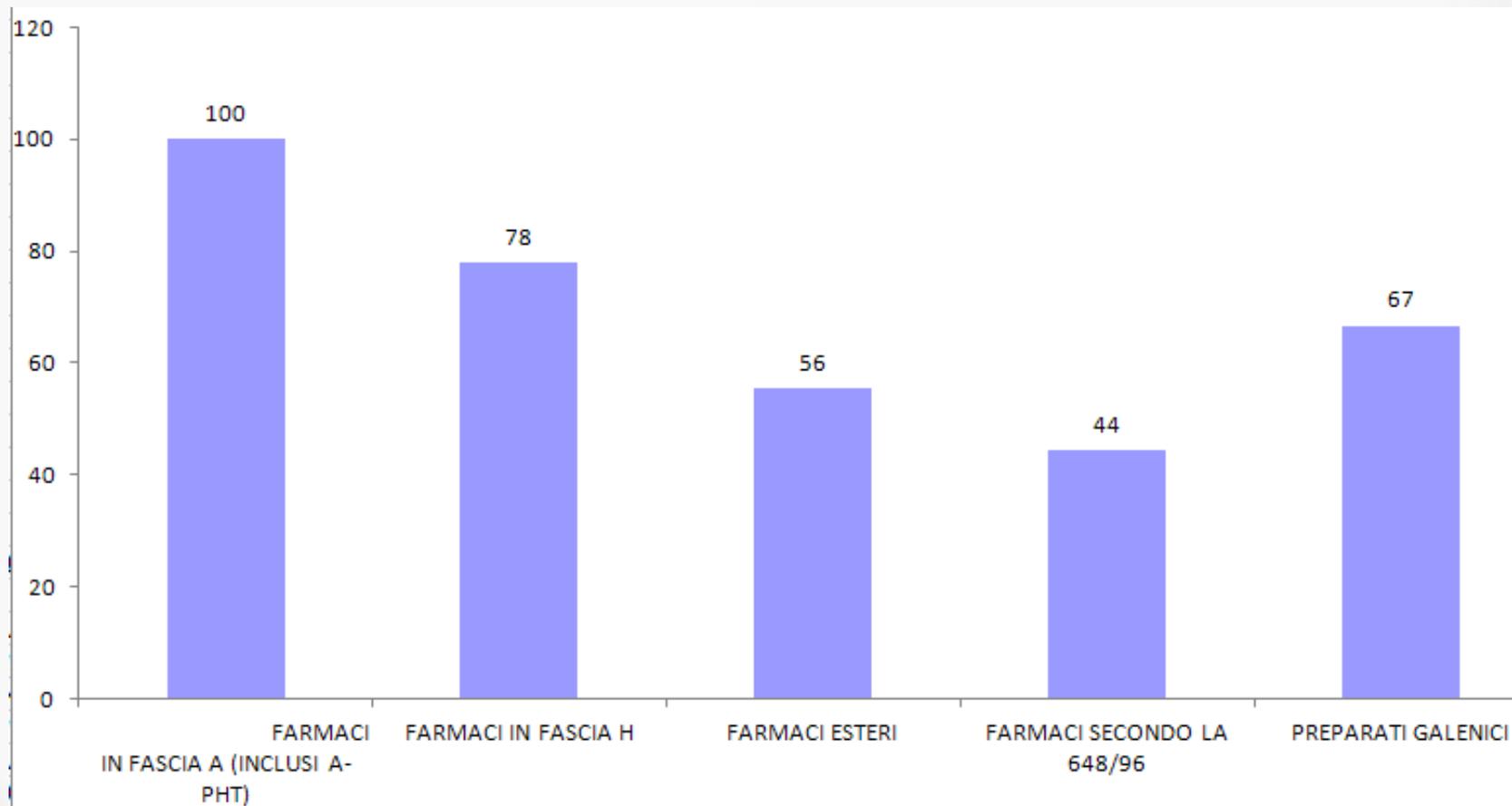


REGIONE LIGURIA



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

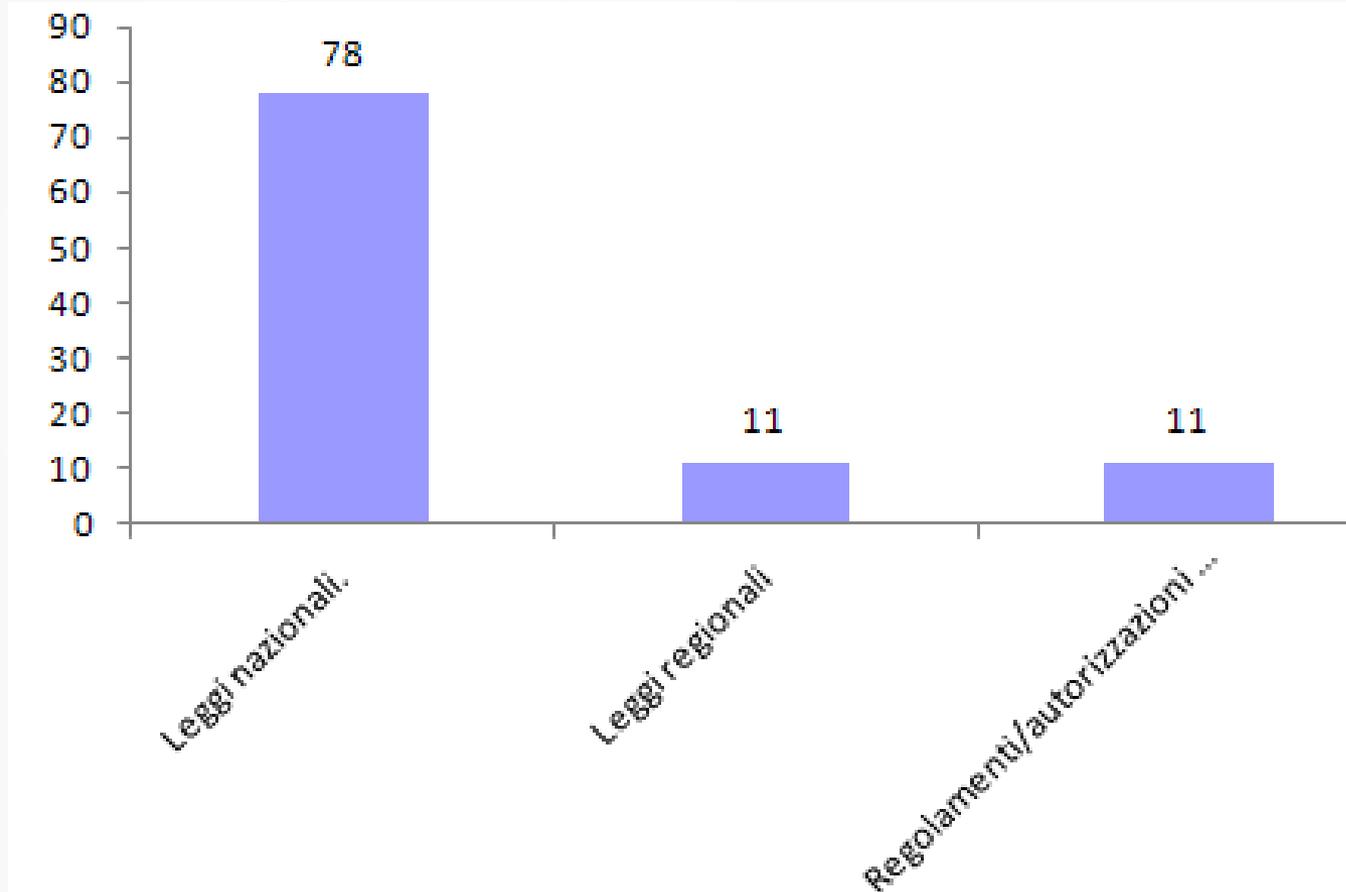


REGIONE LIGURIA



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

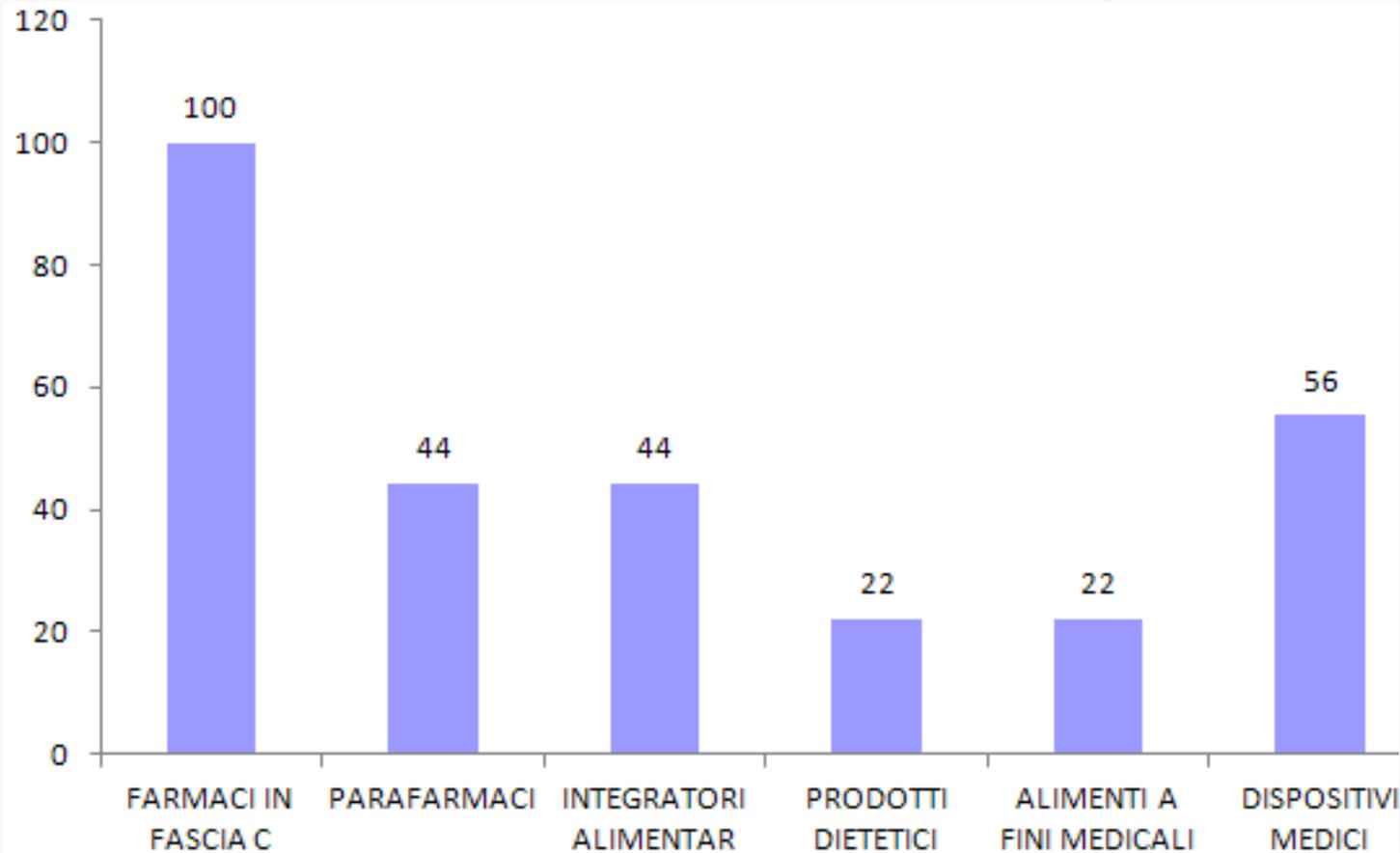


REGIONE LIGURIA



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

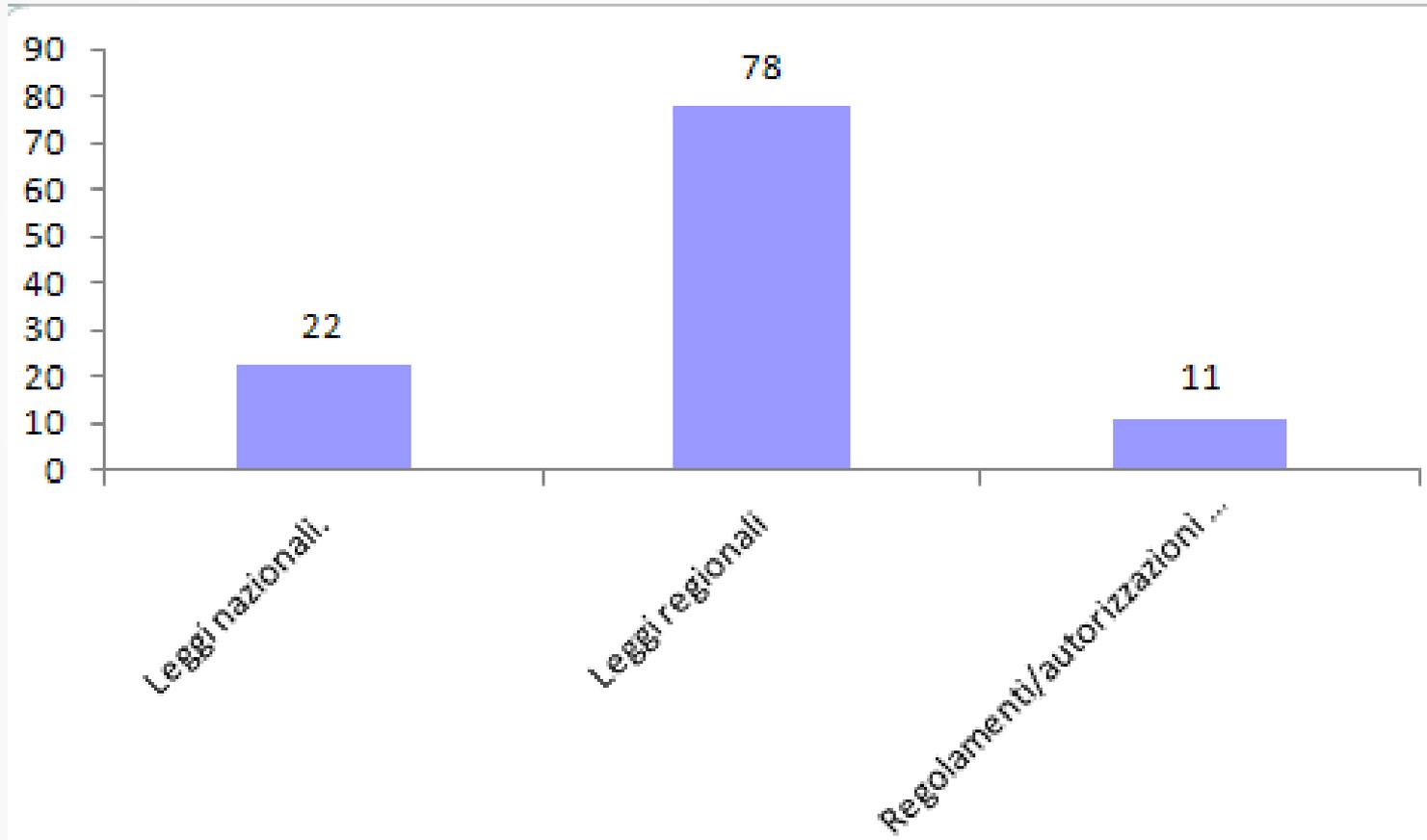


REGIONE LIGURIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01	Delibera Giunta Regionale n. 1413 del 22/11/2002.
Rete regionale.	Presidi Regionali individuati dall 2002; aggiornati nel 2008 (adesione a Registro Malattie Rare della Regione Veneto) costituzione Rete Interregionale.
Centri interregionali.	Adesione Registro Malattie Rare Regione Veneto, cui aderiscono anche
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">•Deliberazione Assessore alla Salute la Giunta Regionale n. 520 del 16 maggio 2008: definizione collaborazione dell'Agencia Sanitaria Regionale Liguria (ARS) con il Dipartimento Regionale per la rete malattie rare.• Determina Dir Gen ARS n. 38 del 01.10.2008: definizione GRUPPO DI CONSULTAZIONE MALATTIE RARE.•DGR n 1519 del 21 novembre 2008: definizione TAVOLO REGIONALE (capofila Gaslini). <p>CENTRO DI COORDINAMENTO AZIENDALE (presso l'Ospedale S. Martino), in collegamento funzionale con lo SPORTELLO MALATTIE RARE (presso l'Ospedale Gaslini).</p>
PDTA.	•DGR 1682 del 23 dicembre 2005: Percorso assistenziale dei soggetti affetti da malattia celiaca e dermatite erpetiforme.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Del Giunta Regionale n. 1413 del 22.11.2002:

- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;
- I costi relativi a dette prestazioni sono a carico dell'Azienda Sanitaria Locale di appartenenza dell'assistito;
- Il Presidio di Rete che effettua la diagnosi rilascia all'assistito la certificazione riportante la patologia riscontrata e il protocollo terapeutico contenente le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento della patologia stessa;

Genetica medica/ Screening neonatale.

Del Giunta Regionale n. 1413 del 22.11.2002:

- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;

Associazioni di pazienti

Altri progetti o gruppi di studio attivi



VENETO



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO



➤ DGR n. 741 del 10 marzo 2000: Attivazione della Rete Regionale per l'Assistenza Malattie Rare e istituzione del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare, con annessi Registro Regionale delle Malattie Rare (ReMaR) e del Centro di riferimento regionale per le Malattie Metaboliche Ereditarie (CeMMeR)

➤ DGR n. 204, dell' 8 febbraio 2002: individua Rete Malattie Rare: la selezione ha portato all'accREDITAMENTO di 9 Aziende ULSS e delle due Aziende Ospedaliere di Padova e Verona, per un totale di 52 Centri.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO



➤ DGR 2185 dd. 27.8.2004 e 2706 del 10/09/2004 : approvazione dell'**Accordo tra Veneto, Friuli Venezia Giulia, Province autonome di Bolzano e Trento** in tema di malattie rare, che istituisce l'Area Vasta per l'assistenza alle persone affette da malattie rare.

➤ DGR 2046 del 03 luglio 2007: Accordo tra Veneto, Friuli Venezia Giulia, Province autonome di Bolzano e Trento per l'individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le Malattie Rare.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



ACCORDO AREA VASTA NORD EST MR



VENETO
Delibera GR n. 2706/2004

FRIULI VENEZIA GIULIA
Delibera GR n. 2185/2004

P.A. BOLZANO
Delibera GR n. 3136/2004

P.A. TRENTO
Delibera GR n. 1969/2004

Fonte: sito provincia autonoma di Trento

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



ACCORDO AREA VASTA NORD EST MR



OBIETTIVO

Creare un **ambito territoriale ampio ed omogeneo** nel quale proporre **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**.

**Organizzazione
di una RETE
nell'Area dell'accordo
per**

ASSISTENZA SANITARIA

INTEGRAZIONE OSPEDALE/DISTRETTO

AZIONE DI COORDINAMENTO

Fonte: sito provincia autonoma di Trento

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



ACCORDO AREA VASTA NORD EST MR



VENETO
Delibera GR n. 2046/2007

FRIULI VENEZIA GIULIA
Delibera GR n. 1480/2007

P.A. BOLZANO
Delibera GR n. 2439/2007

P.A. TRENTO
Delibera GR n. 1244/2007

Fonte: sito provincia autonoma di Trento

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



ACCORDO AREA VASTA NORD EST MR



VENETO

Coordinamento Regionale per le Malattie Rare ,
Università - Padova

FRIULI VENEZIA GIULIA

Centro di Coordinamento Regionale per le
Malattie Rare , Ospedale Universitario "S. Maria
della Misericordia, Udine

P.A. TRENTO

Centro provinciale di coordinamento per l'accesso
alla rete interregionale delle MR

Presidio Villa Igea, Trento

P.A. BOLZANO

Centro provinciale di coordinamento per le MR
Servizio di Consulenza Genetica, Bolzano

**SISTEMA
INFORMATIZZATO
UNICO**
Registro MR
della Regione Veneto

GESTIONE

MONITORAGGIO

Fonte: sito provincia autonoma di Trento

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

REGIONE VENETO



2000
Comitato Tecnico Scientifico MR

2000
Delibera 741
Istituzione Centro Regionale di Riferimento MR
Annesso Registro Regionale e Centro Coordinamento
Rete Veneta MR

2002
Delibera 204
RETE – individuazione Presidi (per gruppo MR – per patologia – per Azienda)

2004
Delibera 2706
ACCORDO AREA VASTA MR NORD EST

Fonte: [sito provincia autonoma di Trento](#)

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO

Normativa regionale



- DGR 741 del 10 marzo 2000;
- DGR 204 dell'8 febbraio 2002;
- DGR 2185 del 27 agosto 2004;
- DGR 2706 del 10 settembre 2004;
- DGR 2046 del 3 luglio 2007;

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO

<http://malattierare.regione.veneto.it/default.htm>



Coordinamento Regionale per le Malattie Rare - Regione Veneto
Rare diseases centre - Venetian Region - Italy

Benvenuti nel sito del Registro delle malattie rare
Welcome to rare diseases register web page

Regione Veneto
Venetian Region

Dipartimento di Pediatria di Padova
Padua Paediatrics Department



Università di Padova
University of Padua

Azienda Ospedaliera Padova
Padua Hospital

(René Magritte, Decalcomania, 1966)

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO



Riferimenti

**Coordinamento Regionale per le Malattie Rare
Regione del Veneto**

Registro Malattie Rare - Regione del Veneto

Responsabile: Prof.ssa Paola Facchin

Tel. +39 049 8215700

Fax. +39 049 8215701

e-mail: malattierare@pediatria.unipd.it

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

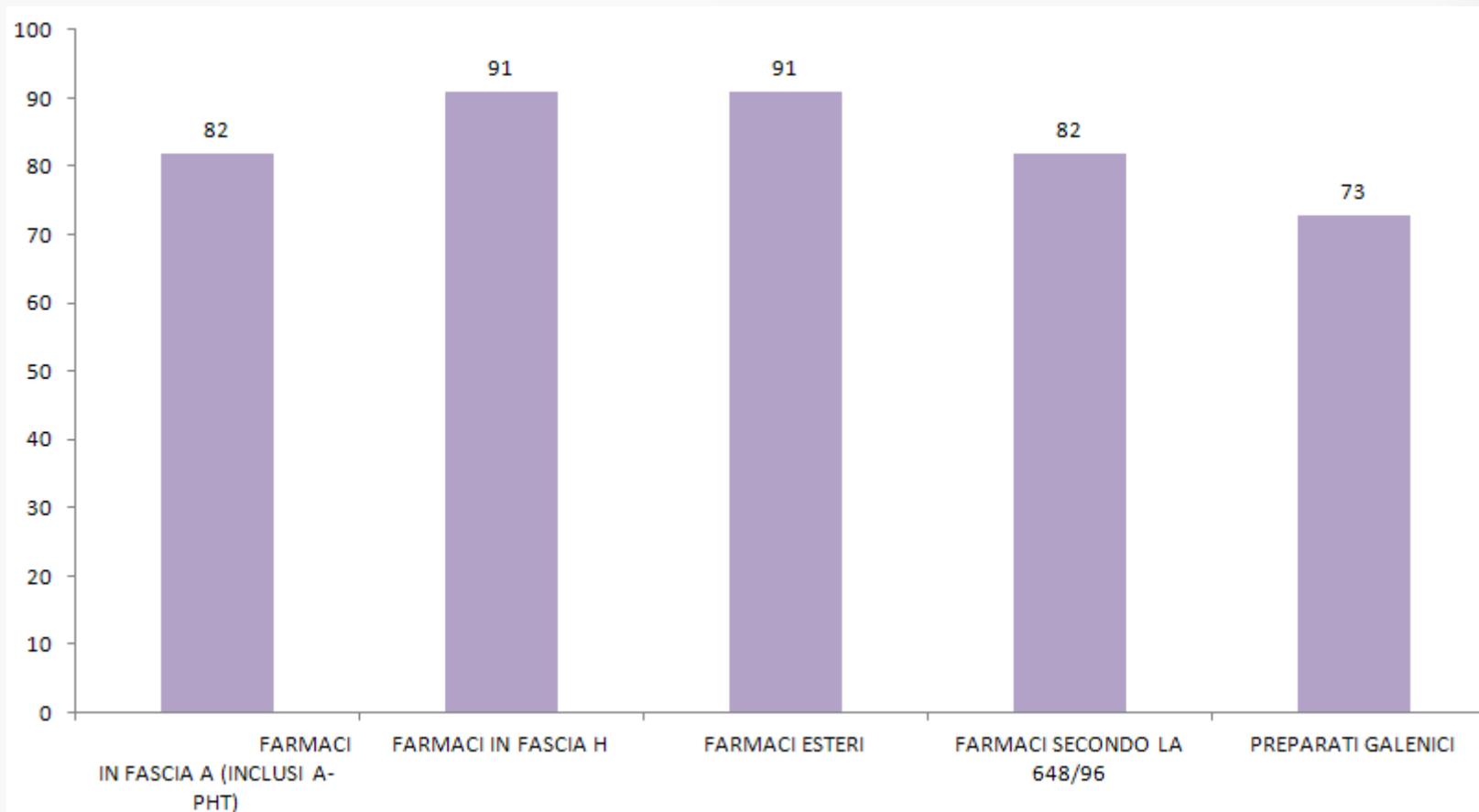


REGIONE VENETO



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

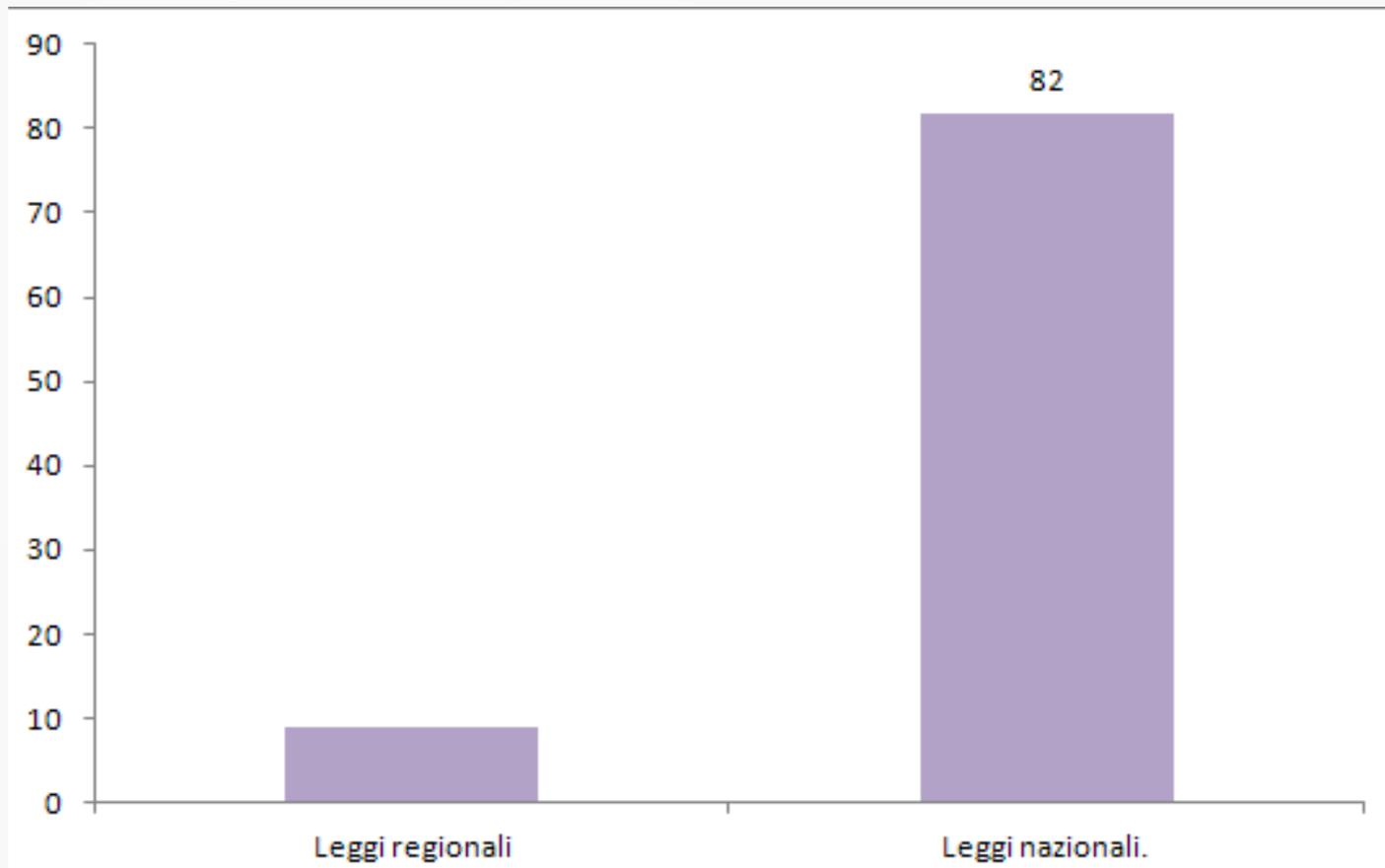


REGIONE VENETO



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

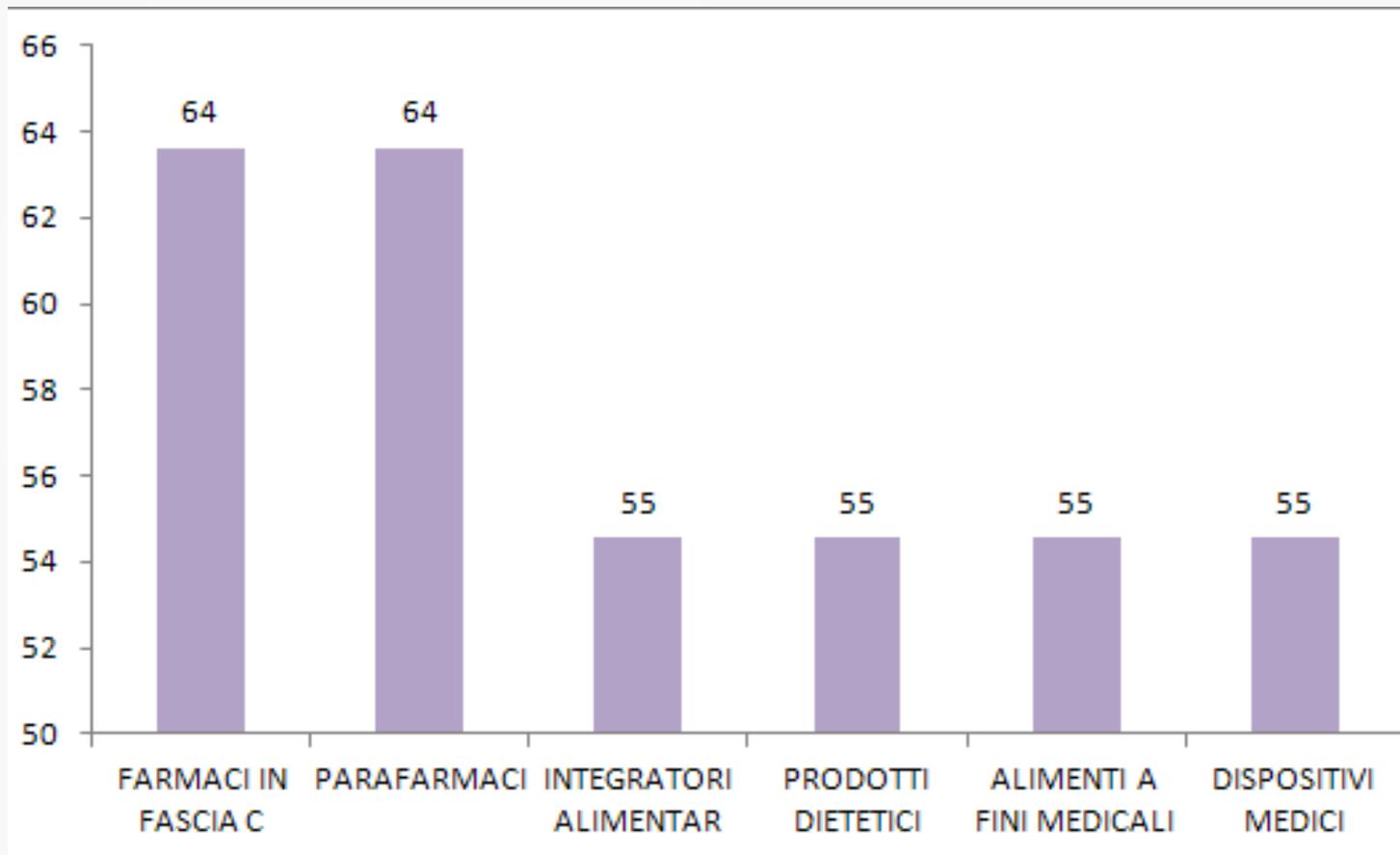


REGIONE VENETO



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE VENETO

Delibera Recepimento D.M. 279/01	DGR n. 204, dell' 8 febbraio 2002.	
Rete regionale.	<ul style="list-style-type: none">•DGR n. 741 del 10 marzo 2000;•DGR n. 204, dell' 8 febbraio 2002	
Centri interregionali.	<ul style="list-style-type: none">•DGR 2046 del 3 luglio 2007, per la Regione Veneto 12 Centri.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">•DGR n. 741 del 10 marzo 2000: COMITATO TECNICO SCIENTIFICO che svolge ruolo di coordinamento generale e promozione, avvalendosi del CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA MALATTIE RARE (affidata all'Azienda Ospedaliera di Padova, che svolge attività di supporto per la programmazione regionale; riferimento e coordinamento della rete assistenziale diagnostico terapeutica regionale; attività clinica di alta specializzazione; gestione del Registro Regionale per le Malattie Rare, attivato presso il Centro). In ogni Distretto è previsto un punto di presa in carico del paziente con Malattia Rara• DGR 2185 del 27 agosto 2004: GRUPPO TECNICO DI COORDINAMENTO composto da due rappresentanti per ciascuna delle Regioni e Province Autonome. La presidenza spetterà con rotazione biennale, a ciascuno dei quattro rappresentanti degli Assessorati. Il Gruppo Tecnico di Coordinamento si riunirà almeno quattro volte all'anno.	



REGIONE VENETO



PDTA.	Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a "..produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;..."	
Genetica medica/ Screening neonatale.		
Associazioni di pazienti	Il Centro di Coordinamento collabora strettamente con UNIAMO (Federazione Italiana nata a Venezia da circa 10 anni, che raccoglie più di 60 associazioni nazionali di utenza che si occupano di malattie rare, per un totale di più di 600 patologie rappresentate).	
Esenzioni /Ticket/ Farmaci.		
Altri progetti o gruppi di studio attivi		



FRIULI VENEZIA GIULIA



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



- DGR del 27.09.2002 n. 3277 individuati i Presidi di Rete, aggiornati poi con DGR del 12.09.2003 n 2725;
- Con DGR n. 4196 del 6 dicembre 2002 sono stati individuati i percorsi assistenziali per i malati affetti da malattia rara nella Regione FVG
- DGR 2185 dd. 27.8.2004: approvazione dell' **Accordo tra Veneto, Friuli Venezia Giulia, Province autonome di Bolzano e Trento** in tema di malattie rare, che istituisce l'Area Vasta per l'assistenza alle persone affette da malattie rare.



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



- Ha approvato il “Primo modello organizzativo per l’attivazione della Rete per le Malattie Rare nella Regione Friuli-Venezia Giulia” con DGR 2228 del 22 settembre 2006, il coordinamento è stato attribuito alla Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine.
- DGR del 22 giugno 2007 n. 1480, nell’ambito dell’ Accordo vengono individuati i centri interregionali di riferimento per le malattie rare.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



DGR 2228 del 22 settembre 2006

3.1 Istituzione presso l'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine della sede di coordinamento

Il modello organizzativo proposto, in considerazione degli indirizzi nazionali, dello stato e delle tendenze evolutive della domanda e dell'assetto territoriale e strutturale dell'organizzazione sanitaria nella Regione è il seguente:

- Il coordinamento stabile della rete regionale delle Malattie Rare rientra tra le attività dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine.
- Le sue funzioni sono quelle di:
 - coordinamento epidemiologico;
 - gestione di registri dedicati;
 - diagnosi prenatale e consulenza genetica;
 - prevenzione, diagnosi e cura e riabilitazione dei malati afferenti;
 - orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative e di ricerca sulle malattie rare



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

DGR 1506 del 5 agosto 2011



“Realizzazione di un portale per la rete regionale delle Malattie rare della Regione Friuli Venezia Giulia

CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE
MALATTIE RARE FVG

Cerca nel sito



Il Centro

La Rete Regionale

Le Malattie Rare

Il Laboratorio

Contatti

Aggiornamenti

In occasione della VIII Giornata internazionale delle Malattie Rare:

NUMERI RARI • MUSICA RARA

Martedì 24 febbraio, ore 19:00 Bar del cinema "Visionario" Via Asquini, Udine



[GUARDA LE FOTO E I VIDEO](#)

1 2 3 4

COME
FARE
PER

Pazienti e
Familiari



Cercare un centro
Prenotare una visita

Medici



Indirizzare i pazienti
Condividere esperienze
Convegna

Ricerca e
formazione



Proporre una ricerca
Partnerships

Industria e
investitori



Sostenere la Ricerca
Proporre un prodotto
Appuntamento

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



2002

Delibera 3277

RETE – individuazione presidi

2002

Delibera 4196

Percorso assistenziale MR

2003

Delibera 2725

RETE – aggiornamento

2004

Delibera 2185

ACCORDO AREA VASTA MR NORD EST

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

Normativa regionale



- D.G.R. 3277/2002;
- D.G.R. 2725/2003;
- D.G.R. 2185/2004;
- D.G.R. 1427/2005 ;
- D.G.R. 2228/2006;
- D.G.R. 1480/2007 ;
- D.G.R. 449/2008 ;
- D.G.R. 1590/2008 ;
- Legge Regionale 17 del 16/10/2014 sul riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale del Friuli Venezia Giulia

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

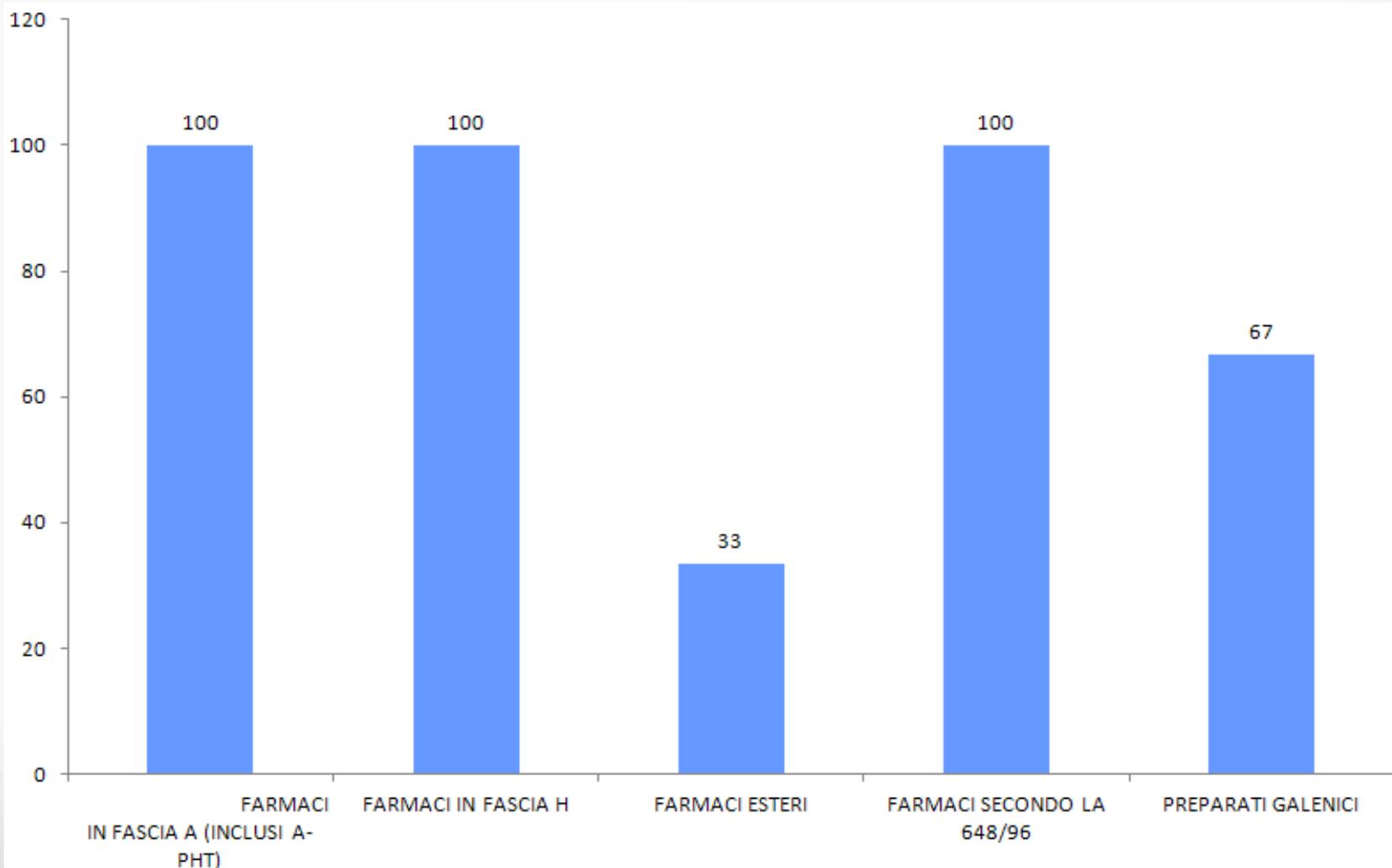


REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



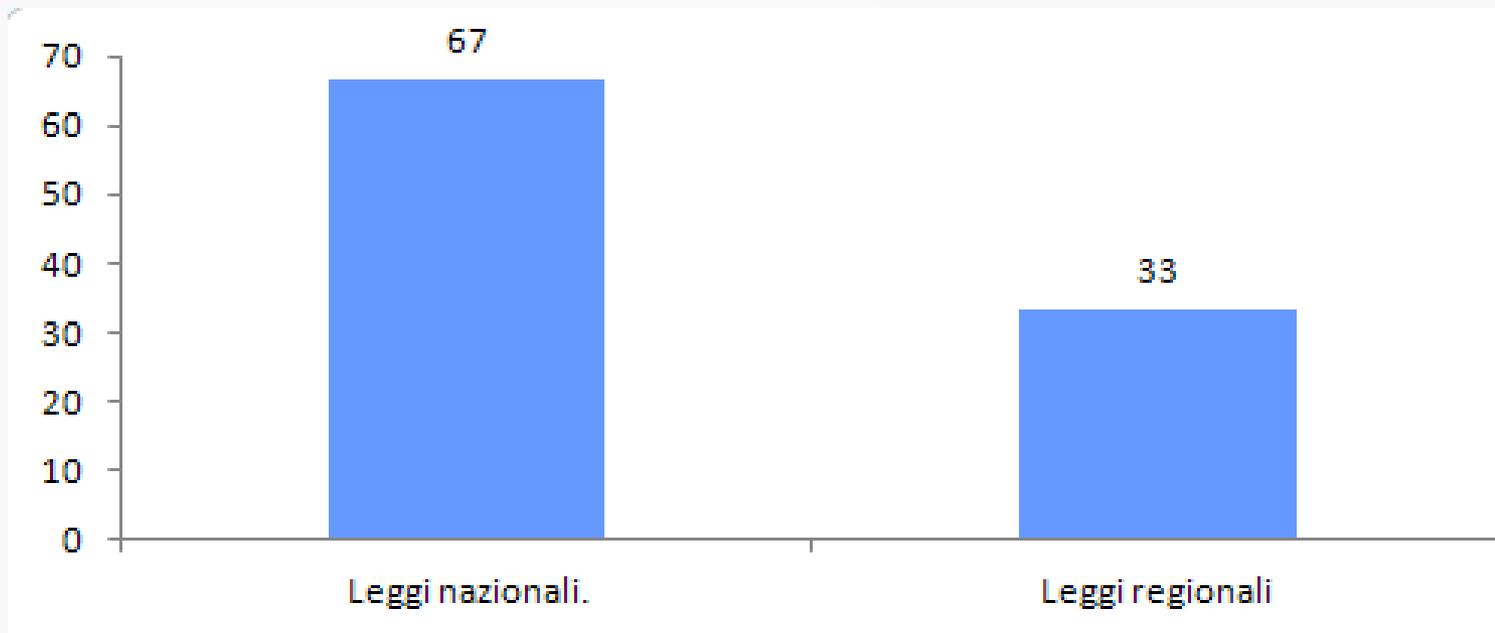


REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

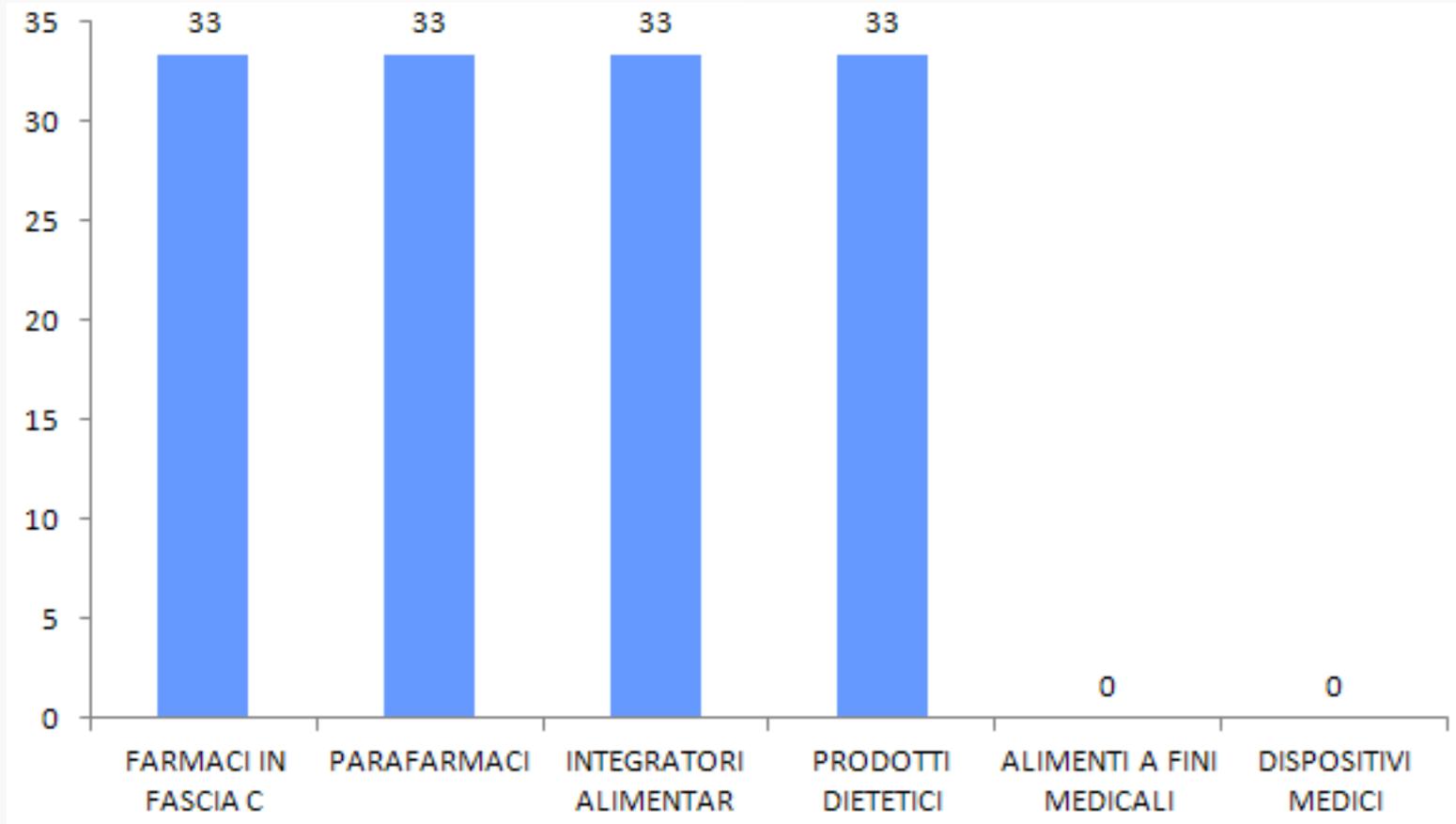


REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Torino 5 giugno 2015

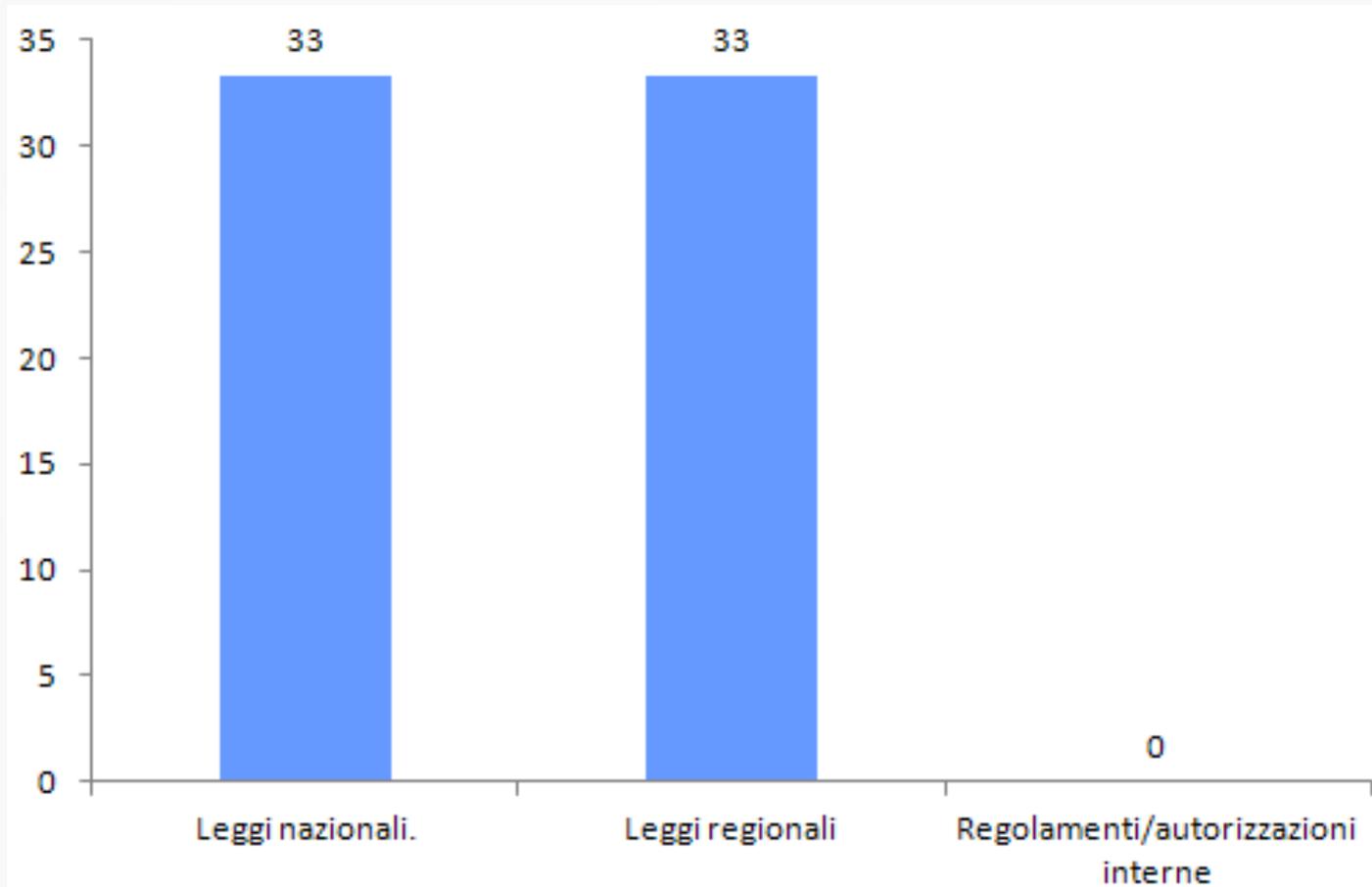


REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01

- DGR del 27.09.2002 n. 3277

Rete regionale.

- DGR n. 3277 del 27 settembre 2002;
- DGR n. 2725 del 12 settembre 2003;
- DGR n. 1427 del 17 giugno 2005.
- DGR 2228 del 22 settembre 2006 (funzionamento e Coordinamento)

Sono stati individuate complessivamente 9 strutture sanitarie sede di presidio di cui:

3 Aziende Ospedaliere (Ospedali Riuniti di Trieste, S.M. Misericordia di Udine, S.M. degli Angeli di Pordenone);
4 presidi nelle Aziende per i Servizi Sanitari (n.2 Isontina, n. 3 Alto Friuli, n. 4 del Medio Friuli, n. 6 Friuli Occidentale) 1 Policlinico Universitario (Udine);
2 IRCCS (Burlo Garofolo, Centro di Riferimento Oncologico di Aviano)

- DGR 1506 del 5 agosto 2011 “Realizzazione di un portale per la rete regionale delle Malattie rare della Regione Friuli Venezia Giulia”

Centri interregionali.

- DGR 2046 del 3 luglio 2007 e DGR del 22 giugno 2007 n. 1480.

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

- DGR 2228 del 22 settembre 2006 “Primo modello organizzativo per l’attivazione della Rete per le Malattie Rare nella Regione Friuli-Venezia Giulia”; il coordinamento è stato attribuito alla Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine.



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



- Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a **“..produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;...”**
- Legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17 “Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria”: Vengono istituite le reti di patologia, reti professionali che integrano l'attività ospedaliera per acuti e post acuti con l'attività distrettuale e/o integrano le diverse attività territoriali distrettuali, sovra distrettuali o sovra aziendali, con l'obiettivo di assicurare la continuità assistenziale e definire modalità di presa in carico e trattamento dei pazienti su tutto il territorio regionale, facendo partecipare attivamente anche i rappresentanti di cittadini o pazienti, per favorire una umanizzazione dei percorsi dell'assistenza e una modalità organizzativa dei servizi coerente con i loro bisogni di assistenza.
Tra le reti di patologia troviamo la rete malattie rare e patologie connatali o ad esordio in età evolutiva che determinano disabilità persistente. L'organizzazione delle reti di patologia sarà definita con deliberazione della Giunta regionale.

PDTA.



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



Genetica medica/ Screening neonatale.

Il Laboratorio del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare esegue attività di diagnosi e ricerca nell'ambito delle malattie genetiche rare, con particolare specializzazione nel campo delle malattie di accumulo lisosomiale che sono dovute ad un difetto a carico di specifici enzimi lisosomiali, cofattori o di proteine integrali della membrana lisosomiale.

Associazioni di pazienti

Sul portale della Rete Regionale sono presenti i link a Cittadinanza Attiva e Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

- DGR 2228 del 22 settembre 2006: "...Le ASL di residenza de pazienti sono tenute ad assicurare la fornitura dei farmaci e dei presidi sanitari indispensabili alla cura delle malattie in causa. La sede stabile di coordinamento valuterà: a) particolari protocolli terapeutici che utilizzino procedure o farmaci sperimentali; b) eventuali programmi di nutrizione speciale a domicilio, in base alla normativa esistente..."
- DGR 1590 del 06 agosto 2008: Regolamentazione dei percorsi prescrittivi per l'erogazione a carico del ssr di medicinali utilizzati al di fuori delle indicazioni terapeutiche autorizzate e di trattamenti farmacologici a favore di pazienti affetti da patologie rare.
- Legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria".

Altri progetti o gruppi di studio attivi



TRENTINO ALTO ADIGE



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE



- **Deliberazione della Giunta provinciale del 30.08.2004 n. 1969:** Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento;
- Creazione di un ambito territoriale omogeneo per l'assistenza;
- Creazione di un apposito **Gruppo Tecnico di Coordinamento**, per supportare le iniziative comuni finalizzate alla formazione e all'aggiornamento professionale nel campo delle malattie rare;

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



- Nell'ambito dell'Accordo sono state individuate 19 Centri Interregionali di riferimento (**Deliberazione della Giunta provinciale del 15 luglio 2007 n. 1244**).
- Demandata alle Province Autonome di Trento e Bolzano la legislazione in materia di sanità.



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

Deliberazione della Giunta provinciale n. 1714 del 10 luglio 2007



“Malattie Rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico di cui al Decreto del Ministero della Salute 18 maggio 2001, n. 279.- Medicinali erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da dette malattie.”

Il **Gruppo Tecnico Interregionale dell'Area Vasta**, composto da due referenti per ogni Amministrazione firmataria dell'Accordo di collaborazione e coordinato dal Dirigente della Direzione Piani e Programmi Socio-Sanitari del Veneto, ha stabilito, in ragione dell'elevato numero e dell'afferenza a gruppi nosologici diversi delle patologie rare individuate dal DM n. 279/2001 (581 nomi, corrispondenti a più di 2000 malattie), di ***procedere per gruppi di patologie, prevedendo l'insediamento, per ciascun gruppo, di un Tavolo tecnico costituito dai Responsabili (o loro delegati) delle Unità Operative costituenti i Centri di Riferimento per le Malattie Rare dell'Area Vasta.***

Tavolo Tecnico dei Neurologi:

elaborare un documento recante i percorsi diagnostici e terapeutici per le malattie rare neurologiche all'interno dell'Area vasta

Gruppo di lavoro Servizi Farmaceutici:

procedere ad una rilevazione dei livelli assistenziali esistenti nelle Amministrazioni interessate. I nuovi trattamenti così individuati rappresentano un livello assistenziale aggiuntivo rispetto ai Livelli Essenziali di Assistenza.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO



Deliberazione della Giunta provinciale n. 1714 del 10 luglio 2007

“Malattie Rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico di cui al Decreto del Ministero della Salute 18 maggio 2001, n. 279.- Medicinali erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da dette malattie.”

I farmaci oggetto di proposta e disamina da parte del Tavolo Tecnico, rientrano, principalmente, nelle seguenti tipologie:

- medicinali attualmente a totale carico dell'assistito in quanto classificati in fascia C di rimborsabilità;
- medicinali in commercio in Italia per altre indicazioni terapeutiche (utilizzo off label);
- medicinali non in commercio in Italia.

Allegato 1: medicinali (come principi attivi) erogabili a carico del Servizio sanitario provinciale per il trattamento dei soggetti affetti da malattia rara neurologica e metabolica ad interessamento neurologico di cui al DM 18 maggio 2001 n. 279, in possesso di **specifico Piano terapeutico informatizzato** rilasciato da un medico specialista abilitato operante presso uno dei **Centri di Riferimento Interregionale dell'Area Vasta Malattie Rare**.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO



Deliberazione della Giunta provinciale n. 1714 del 10 luglio 2007

“Malattie Rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico di cui al Decreto del Ministero della Salute 18 maggio 2001, n. 279.- Medicinali erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da dette malattie.”

Allegato parte integrante

Allegato 2

PRESTAZIONE N. 21 BIS

FORNITURA DI PRODOTTI FARMACEUTICI
NON CONCEDIBILI DAL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE
ALLE PERSONE AFFETTE DALLE MALATTIE RARE
DI CUI ALL'ELENCO DEL DM 279/2001

recante “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del D. Lgs. 29 aprile 1998 n. 124”,

Fornitura a titolo gratuito dei farmaci individuati per la determinata malattia rara da apposito Tavolo tecnico di specialisti, istituito nell'ambito dell'Area vasta Malattie rare, ed approvati con deliberazione della Giunta provinciale.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

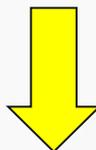


Deliberazione della Giunta provinciale n. 766 del 9 aprile 2010:

Malattie Rare metaboliche di cui al Decreto del Ministero della Salute 18 maggio 2001, n. 279 - Trattamenti (medicinali ed integratori alimentari) erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da dette malattie.

Deliberazione della Giunta provinciale n. 274 del 28 febbraio 2014:

Trattamenti, non ricompresi nei livelli essenziali di assistenza, erogabili con onere a carico del servizio sanitario provinciale alla persone affette da malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite interstiziale.



I trattamenti non approvati sono i trattamenti non approvati durante i rispettivi tavoli tecnici: tali trattamenti non possono essere erogati in esenzione dalla compartecipazione al costo.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO



Deliberazione della Giunta provinciale n. 274 del 28 febbraio 2014:

Trattamenti, non ricompresi nei livelli essenziali di assistenza, erogabili con onere a carico del servizio sanitario provinciale alla persone affette da malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite interstiziale.

I trattamenti oggetto della delibera sono:

1. medicinali attualmente a totale carico dell'assistito in quanto classificati in fascia C di rimborsabilità;
2. i medicinali in commercio in Italia per altre indicazioni terapeutiche di utilizzo;
3. medicinali non in commercio in Italia;
4. integratori alimentari;
5. preparazioni galeniche magistrali da allestire sia nei casi in cui non siano disponibili in commercio i medicinali con composizione, formulazione o dosaggio richiesti, sia nei casi di intolleranza soggettiva verso alcuni componenti /eccipienti dei medicinali in commercio con lo stesso principio attivo;
6. parafarmaci ad impiego topico per il trattamento delle malattie rare dermatologiche;
7. dispositivi medici;
8. alimenti destinati a fini medici speciali.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO



Deliberazione della Giunta provinciale n. 1067 del 31 marzo 2008

Istituisce il **Registro Provinciale per le malattie rare**, gestito dal **Centro provinciale di coordinamento**, tramite l'**Osservatorio Epidemiologico provinciale**

Il Centro di coordinamento **Presidio Ospedaliero Villa Igea** si avvale della collaborazione del personale qualificato dell'Osservatorio Epidemiologico Provinciale per lo svolgimento dell'attività.

Deliberazione della Giunta Provinciale n. 2439 del 16 luglio 2007

Realizzazione di una rete per le malattie rare dell'area vasta delle Regioni Veneto, Friuli Venezia Giulia e delle Province Autonome di Bolzano e Trento.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



Deliberazione della Giunta Provinciale del 17.12.2007 n. 4471

I pazienti affetti da malattia rara sono esenti dal pagamento della partecipazione al costo per l'erogazione dei farmaci specifici si cui all'art. 8, comm. 3, del DM 18 maggio 2001, sono da intendersi i farmaci:

1. ex art. 8, comm. 10, lett. a) della legge 24 dicembre 1993, n. 537 e successive modifiche ed integrazioni, dovendo però l'assistito pagare la differenza tra il prezzo del farmaco dispensato ed il prezzo di rimborso dei farmaci di uguale composizione ai sensi del punto 4 della propria deliberazione n. 4331 del 3 dicembre 2001;
2. i farmaci galenici magistrali di cui alla legge provinciale 3 gennaio 1986, n. 2 e smi;
3. altri farmaci non indicati in precedenza, su approvazione della giunta provinciale.

Deliberazione della Giunta Provinciale n. 1902 del 3 giugno 2008

Nuovo Sistema Informatizzato di Certificazione.



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE

Normativa delle province autonome



- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1969 del 30 agosto 2004 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1244 del 15 luglio 2007 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale del n. 1714 del 10 luglio 2009 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 766 del 9 aprile 2010 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 2192 del 15 ottobre 2012 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 274 del 28 febbraio 2014 (TRENTO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 3136 del 30.08.2004 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1496 del 05.05.2008 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1183 del 10.04.2007 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1067 del 31 marzo 2008 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 2439 del 16 luglio 2007 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta Provinciale n. 4471 del 17 dicembre 2007 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta Provinciale n. 1902 del 3 giugno 2008 (BOLZANO);
- Deliberazione della Giunta Provinciale n. 216 del 8 febbraio 2010 (BOLZANO);
- Circolare Provinciale 27.06.2014 (BOLZANO);

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



Ti trovi qui: [Home](#) > [Temi](#) > [Livelli di assistenza](#) > Malattie rare

Malattie rare

- ▶ [Finanziamento](#)
- ▶ [Il Servizio sanitario provinciale](#)
- ▶ [Integrazione socio-sanitaria](#)
- ▶ [Promozione della salute](#)
- ▶ [Sicurezza sul lavoro](#)
- ▶ [Monitoraggio](#)
- ▶ [Programmazione](#)
- ▼ [Livelli di assistenza](#)
 - Assistenza sanitaria collettiva in ambienti di vita e di lavoro
 - Assistenza distrettuale
 - Assistenza ospedaliera
 - Assistenza aggiuntiva
 - Assistenza odontoiatrica
 - [Malattie rare](#)
- ▶ [Valutazione e controllo](#)
- ▶ [Innovazione, ricerca e sperimentazione sanitaria](#)
- ▶ [Autorizzazione e](#)

Piani Sanitari Nazionali

I Piani Sanitari Nazionali (PSN) 1998-2000, 2003-2005, 2006-2008 hanno indicato - fra le priorità del Servizio sanitario nazionale - la tutela dei soggetti colpiti da malattie rare. In particolare, su indicazione del PSN 1998-2000, il 18 maggio 2001 viene approvato, per approntare una risposta istituzionale alle problematiche correlate alle malattie rare, il Decreto Ministeriale 279/2001.

Decreto Ministeriale 279/2001

[Regolamento di] istituzione della RETE NAZIONALE MALATTIE RARE per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia (rete clinico-epidemiologica), costituita da Presidi accreditati appositamente individuati dalle Regioni (tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare) nell'ambito dei quali, sono individuati i Centri interregionali di riferimento (funzioni specifiche: gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale, scambio delle informazioni e documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti, coordinamento dei presidi della Rete per garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati, consulenza e supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento, collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive, informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari). I Presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i centri territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e

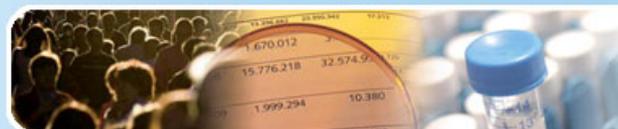
Allegati

malattierare2010.pdf
(461,88 kB)

conoscereperassistere.pps
(7,30 MB)

Link

- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1269 del 30/8/2004: "Malattie Rare: Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento"
- Deliberazione della Giunta provinciale n. 1244 del 15/6/2007: "Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle malattie rare. Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le Malattie Rare"



Registri di patologia

■ Rete Malattie Rare

- [Informazioni per il paziente](#)
- [Mortalità](#)
- [Tumori](#)
- [Diabete](#)
- [Mappatura patologie croniche](#)
- [Malformazioni congenite](#)
- [Registro provinciale delle protesi articolari \(RPPA\)](#)

■ [Home](#) » [Registri di patologia](#) » [Rete Malattie Rare](#)

Rete Malattie Rare

Definizione

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. Ad oggi sono state classificate numerose malattie

rare. Per molte di queste non esiste ancora la cura e per molte altre è estremamente difficile porre una diagnosi. La maggior parte delle malattie rare è di origine genetica, e quasi tutte sono considerate croniche, degenerative ed invalidanti e necessitano di assistenza continua. **Le malattie rare rappresentano circa il 10% di tutte le malattie che oggi affliggono l'umanità.**

Dalla caratteristica di rarità di queste malattie dipendono in parte le difficoltà dei pazienti ad ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva ed un trattamento idoneo. I pazienti e i loro familiari sono così costretti a vivere un'esperienza doppiamente dolorosa rappresentata sia dalla condizione morbosa che dalla condizione di solitudine, legata quest'ultima alla scarsità di conoscenze scientificamente disponibili.

Indice

- [Definizione](#)
- [Area Vasta del Triveneto](#)
- [Centro di Coordinamento provinciale e Registro delle Malattie Rare](#)
- [Link utili](#)

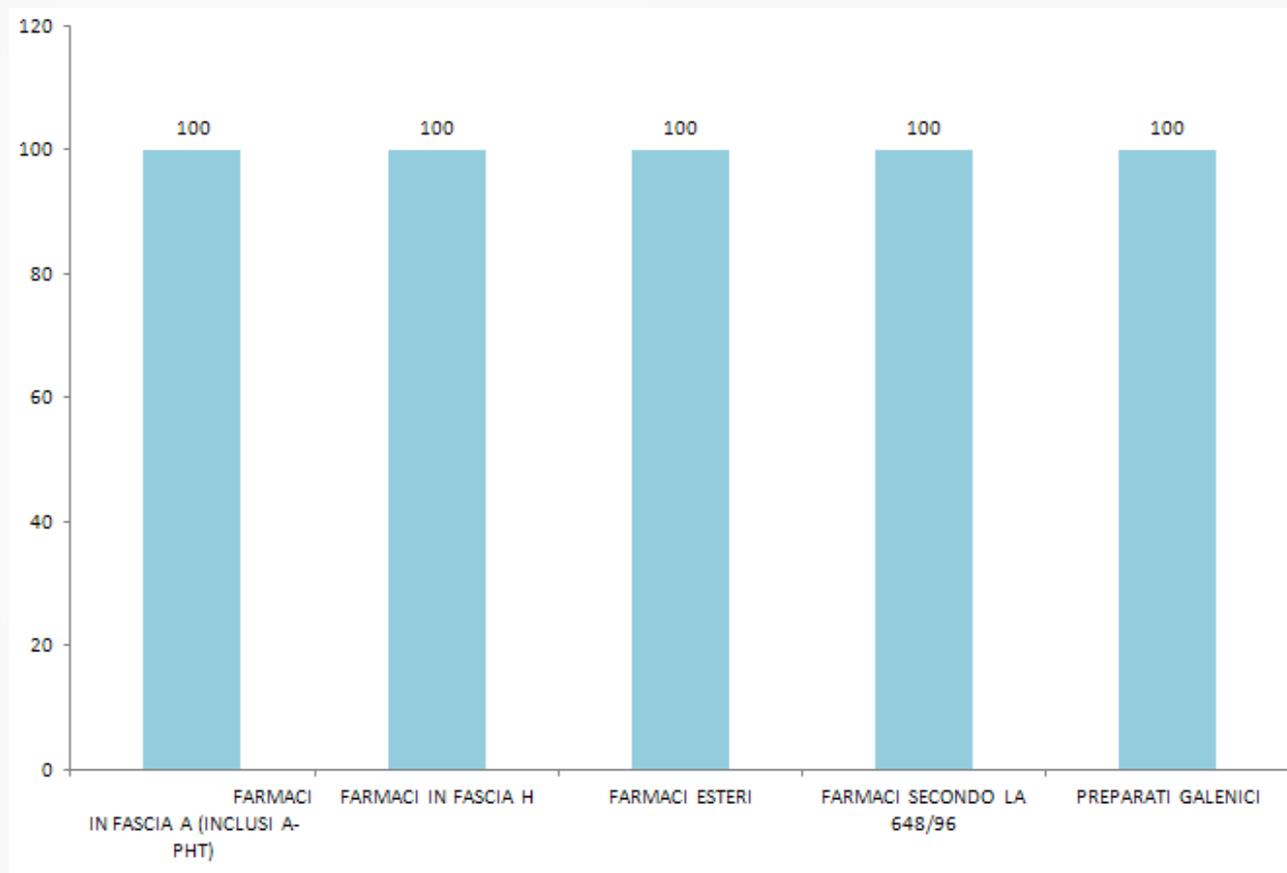


REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

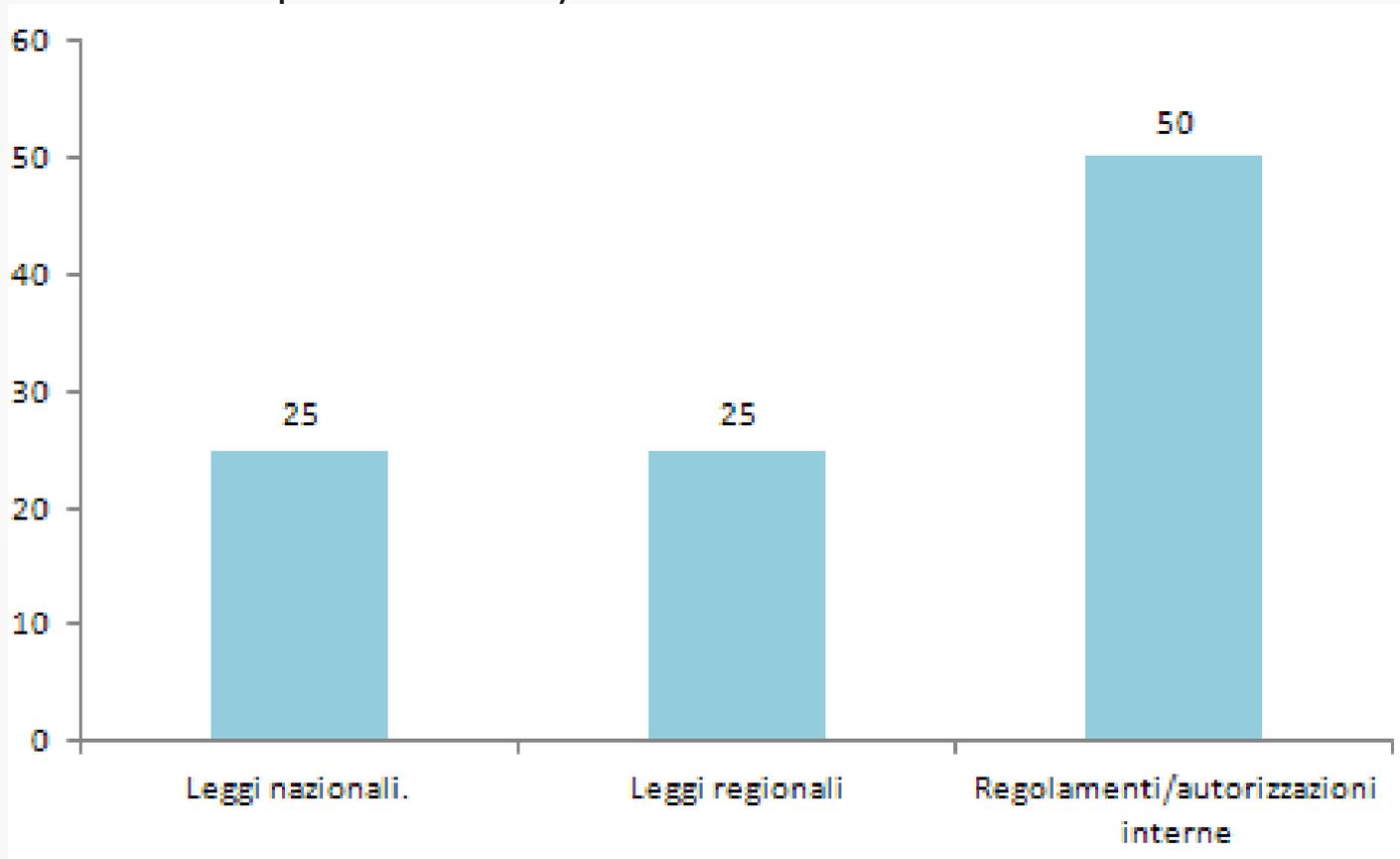


REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE



...qualche dato dalla survey SIFO..

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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

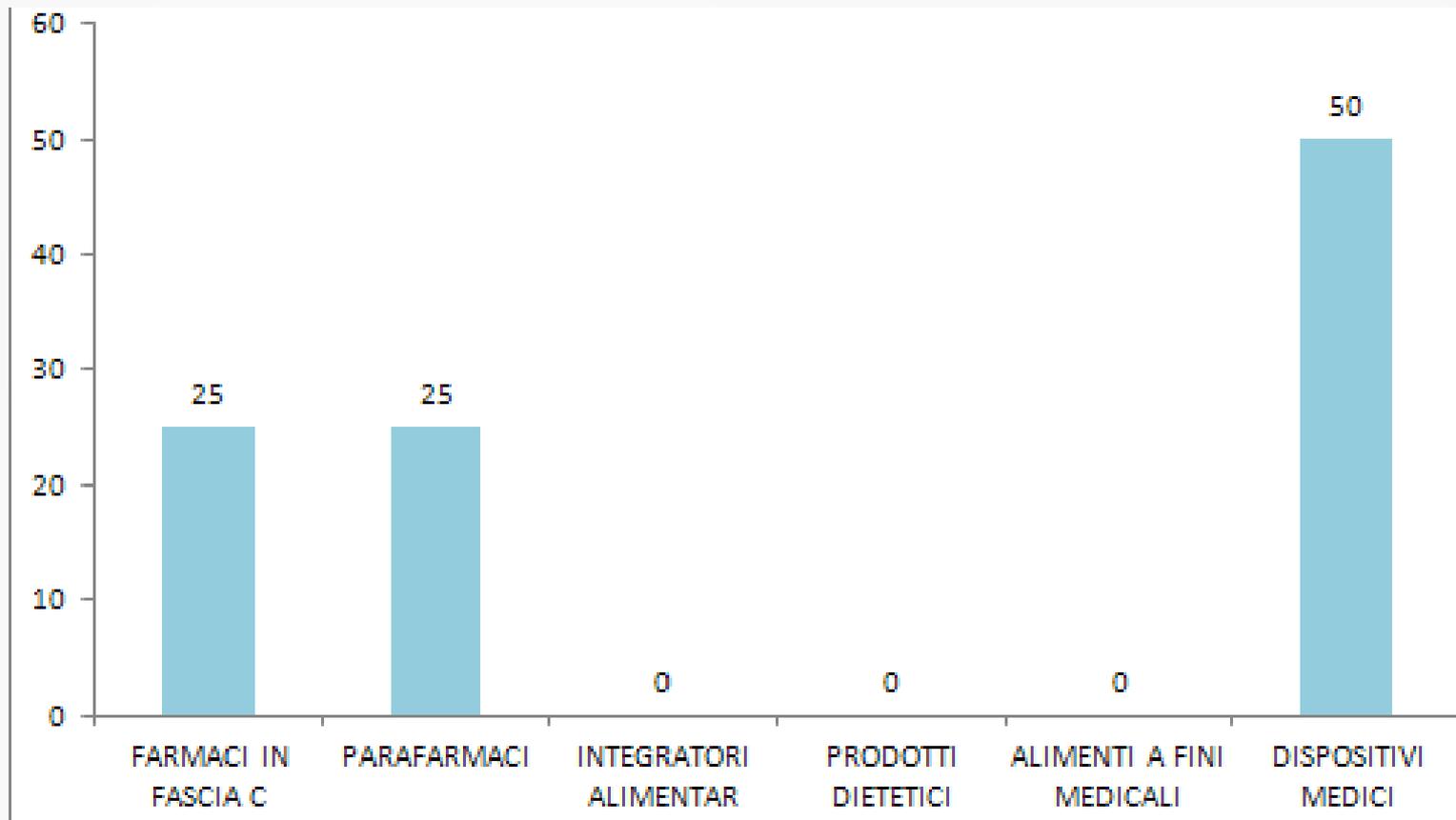


REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015

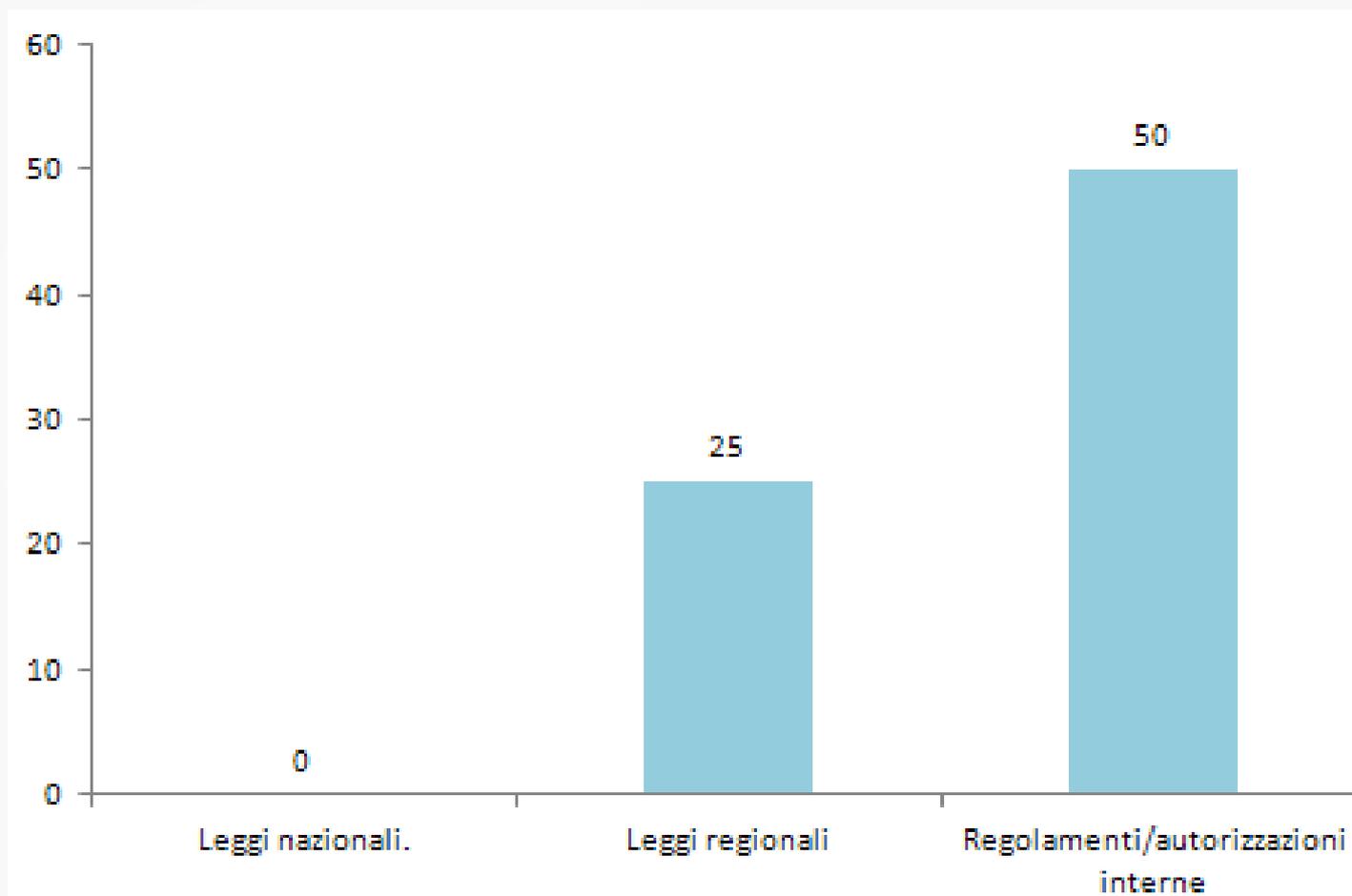


REGIONE TRENTINO ALTO ADIGE

...qualche dato dalla survey SIFO..



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



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE

Delibera Recepimento D.M. 279/01	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1969 del 30.08.2004 (TRENTO): Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento;	
Rete regionale.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1969 del 30.08.2004 (TRENTO) : Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento;• DGP n. 1244 del 15 luglio 2007 (TRENTO) : individuazione 19 Centri Interregionali.• DGP n. 1067 del 31 marzo 2008 (BOLZANO)• DGP n. 2439 del 16 luglio 2007 (BOLZANO)	
Centri interregionali.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1244 del 15 luglio 2007 (TRENTO) : individuazione 19 Centri Interregionali.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1714 del 10.07.2009 (TRENTO) :<ul style="list-style-type: none">- si procede per Gruppi di patologie,- individuazione Tavolo Tecnico di Neurologi,- individuazione Gruppo di Lavoro Servizi Farmaceutici• DGP n. 1902 del 3 giugno 2008 (BOLZANO): nuovo sistema informatizzato di certificazione.	

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE

PDTA.

• Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a **"..produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;..."**

- DGP n. 1714 del 10.07.2009 (TRENTO) :
 - si procede per Gruppi di patologie,
 - individuazione Tavolo Tecnico di Neurologi,
 - individuazione Gruppo di Lavoro Servizi Farmaceutici

Genetica medica/ Screening neonatale.

•DGP n. 2439 del 16 luglio 2007 (BOLZANO) : approvato la costruzione della rete dei Centri di riferimento a valenza interregionale e ha individuato il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale quale Centro provinciale di coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare.



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE



Associazioni di pazienti

Sul portale della Rete Regionale è presente il link a Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

- DGP n. 1714 del 10 luglio 2007 (TRENTO) : medicinali (come principi attivi) erogabili a carico del Servizio sanitario provinciale per il trattamento dei soggetti affetti da malattia rara neurologica e metabolica ad interessamento neurologico
- DGP n. 766 del 9 aprile 2010 (TRENTO) : Trattamenti (medicinali ed integratori alimentari) erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da malattie rare metaboliche.
- DGP n. 2192 del 15 ottobre 2012 (TRENTO) : vengono integrate le disposizioni sulle modalità per l'erogazione delle prestazioni alle malattie, le disposizioni in materia sono fornite dalla scheda di prestazione 21 bis dell'allegato alla delibera.
- DGP n. 274 del 28 febbraio 2014 (TRENTO) : trattamenti, non ricompresi nei livelli essenziali di assistenza, erogabili con onere a carico del SSP alla persone affette da malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite intersitiale.
- DGP n. 4471 del 17 dicembre 2007 (BOLZANO), aggiornata con DGP n. 216 del 8 febbraio 2010 (BOLZANO).
- Circolare Provinciale 27.06.2014 (BOLZANO)

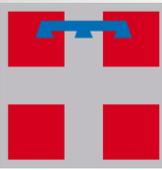
Altri progetti o gruppi di studio attivi



FEEDBACK DEI DATI



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



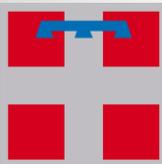
REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Delibera Recepimento D.M. 279/01

•**Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870** con la quale si istituisce la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare, composta da presidi sanitari regionali, e si costituisce presso la ASL 4 di Torino (ora ASL TO2) il Centro Regionale di Coordinamento di tale rete. La nostra Regione differentemente da altre, ha voluto coinvolgere tutte le ASL e le ASO presenti nel territorio, dando così a tutti gli specialisti la possibilità di occuparsi delle MR e permettendo un'assistenza diffusa ed omogenea in tutta la Regione Piemonte ai pazienti affetti da malattia rara.

•**Delibera della Giunta Regionale del 12 aprile 2005, n.38 - 15326** ha istituito un tavolo tecnico-specialistico, formato dai referenti delle Aziende Sanitarie Ospedaliere, per supportare il Centro Regionale di coordinamento nel lavoro di monitoraggio delle Malattie Rare sul territorio piemontese, per un corretto ed aggiornato sviluppo del Registro Regionale. Inoltre la stessa delibera ha esteso il beneficio dell'esenzione a 40 nuove patologie rare di notevole gravità clinica individuate da un gruppo di lavoro di esperti regionali.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



- **Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870**

Le ASL sono delle Aziende Sanitarie che forniscono servizi di tipo diffuso sul territorio e, a volte ma non sempre anche servizi di tipo ospedaliero. In Piemonte sono presenti 22 ASL che sono ulteriormente suddivise in distretti.

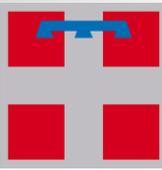
Nell'ambito delle malattie rare le ASL si fanno carico dell'assistenza locale dei pazienti e dell'erogazione dei farmaci, tramite le proprie Farmacie Ospedaliere; oltre alle aziende sanitarie locali sono coinvolte nella rete regionale piemontese malattie rare le Aziende Sanitarie Ospedaliere e le I.R.C.C.S.

- 1 Centro di Coordinamento Rete Interregionale Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta

- ASO Maggiore della Carità
- ASO O.I.R.M.-St.Anna
- ASO Ordine Mauriziano
- ASO S. Giovanni Battista della Città di Torino
- Azienda Ospedaliera Alessandria
- Azienda Ospedaliera C.T.O.- C.R.F. ICORMA
- Azienda Ospedaliera S. Croce e Carle
- Azienda Sanitaria Ospedaliera S. Luigi

**Rete regionale: Presidi/
centri regionali autorizzati**

Centri interregionali.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



• Deliberazione della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414,

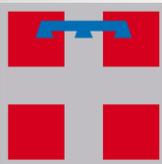
Dall'aprile 2008 le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta hanno costituito un unico bacino di utenza ed, in associazione, hanno istituito un Centro interregionale di coordinamento per le malattie rare e congiuntamente hanno realizzato un registro interregionale delle malattie rare.

La rete interregionale per le Malattie Rare è stata disegnata per sviluppare un modello di assistenza che, garantita la qualità della prestazione diagnostica, anche di tipo genetico, presso istituzioni di eccellenza, favorisse la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza.

La Rete Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta emergendo come un'esperienza unica in Italia, fondata sui principi del decentramento, è inteso ad ottimizzare l'accessibilità dei pazienti alle cure ed è governato da consorzi assistenziali che elaborano, per gruppi di patologie affini, protocolli diagnostici e terapeutici condivisi per una gestione dei pazienti ottimale ed uniforme nel territorio (PDTA).

Centri interregionali.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



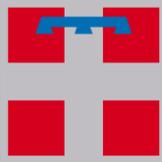
• Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870

Le attività del centro di coordinamento

L'attività di coordinamento della Rete Regionale Piemontese per le Malattie Rare ha visto il CMID attivamente impegnato, in collaborazione con la Regione Piemonte, nelle seguenti attività:

- realizzazione del sito web informativo dedicato alle malattie rare (www.malattierarepiemonte.it);
- sviluppo, in collaborazione con il Centro per i Servizi Informatici della Regione Piemonte (CSI Piemonte), del software per la realizzazione del registro regionale per le malattie rare (applicativo MaRare);
- realizzazione, in collaborazione con il CSI Piemonte, di 15 corsi dedicati alla formazione degli operatori coinvolti nell'uso dell'applicativo MaRare;
- promozione della normativa regionale dedicata alle malattie rare;
- analisi Epidemiologica dei dati raccolti nel Registro Regionale per le Malattie Rare;
- collaborazioni con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità per la realizzazione del Registro Nazionale per le Malattie Rare e del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani;
- partecipazione al Tavolo di Lavoro incaricato dalla Conferenza Stato-Regioni per la revisione delle patologie rare meritevoli di esenzione;
- partecipazione al progetto EuroPlan dell'Istituto Superiore di Sanità e all'attività di revisione della codifica delle malattie rare promossa dall'Organizzazione Mondiale di Sanità;
- realizzazione di un master universitario di 2° livello dedicato alle Malattie Rare;
- realizzazione di corsi dedicati alle malattie rare nelle diverse Aziende Sanitarie delle Regioni Piemonte e Valle d'Aosta
- realizzazione di un convegno annuale dedicato alle malattie rare

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



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

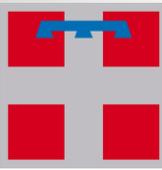


Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.

•D.G.R. 22 Marzo 2010, n. 19-13605

per garantire un adeguato coordinamento locale delle attività dedicate alle malattie rare e un'adeguata comunicazione con il Centro di coordinamento è stata prevista la nomina, presso tutte le Aziende Sanitarie Regionali, di un referente e di un gruppo di lavoro aziendali per le malattie rare

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



Associazioni di pazienti

•Database presente sul sito della Rete Regionale.

PDTA.

•**D.G.R. 30 dicembre 2009, n. 27-12969**

“Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica”

•**D.G.R. 30 dicembre 2009, n. 95-13748**

“Percorso di continuità assistenziale dei soggetti affetti da siringomielia-siringobulbia e da sindrome di Chiari”

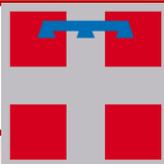
•PERCORSO DIAGNOSTICO, TERAPEUTICO E ASSISTENZIALE LINFEDEMA PRIMARIO (pubblicato sul sito regionale delle malattie rare)

•PERCORSO DIAGNOSTICO, TERAPEUTICO E ASSISTENZIALE SULLA SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (pubblicato sul sito regionale delle malattie rare)

Genetica medica/ Screening neonatale.

I centri presso i quali è possibile eseguire test genetici, e quali di questi test sono effettuati, sono riportati in una tabella presente sul sito internet.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



oni

L'esenzione per malattia rara da diritto ad effettuare visite, esami (relativi alla malattia rara esentata) gratuitamente.

Il paziente in possesso di esenzione temporanea ha diritto ad effettuare tutti gli accertamenti necessari a giungere ad una diagnosi definitiva di malattia rara in regime di esenzione.

•Farmaci

La Regione Piemonte e la Regione Valle d'Aosta hanno esteso, come da nota assessorile prot. n. 1577/UC/SAN del 11.10.2005, successivamente ribadita dalla deliberazione della giunta regionale n. 5-5740 del 23 aprile 2007 e dalla nota assessorile prot. 1253/UC/SAN del 13/06/2007, la possibilità di accesso ai farmaci in fascia C, ai galenici con caratteristiche salvavita (l'elenco dei quali è aggiornato regolarmente da parte del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla rete Interregionale delle Malattie Rare), ai farmaci innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, ai farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché ai farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (in entrambi i casi il paziente deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta).

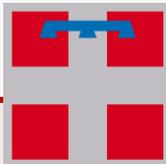
La fornitura di tutti questi farmaci è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato, redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione, da parte del medico specialista.

Le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta garantiscono a tutti i pazienti affetti da patologia rara la distribuzione di tutti i farmaci necessari alla cura della malattia, delle sue complicanze o degli effetti avversi dei farmaci necessari per la cura della stessa.

I farmaci vengono forniti in seguito alla stesura, da parte del medico specialista che ha in cura il paziente, di un piano terapeutico redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione.

La fornitura dei farmaci avviene principalmente in forma diretta, cioè il paziente deve recarsi con il piano terapeutico redatto dallo specialista presso la Farmacia Ospedaliera della sua ASL di residenza dove ottiene la fornitura dei farmaci necessari. Tutti i farmaci prescritti sul piano terapeutico vengono forniti a carico del Servizio Sanitario Regionale di Piemonte e Valle d'Aosta.

**Esenzioni
/Ticket/
Farmaci.**



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



ESENZIONI: sono esclusi dal regime di gratuità i parafarmaci.

Significa che ai pazienti vengono concessi gratuitamente i seguenti tipi di farmaco per la cura della malattia, delle sue complicanze o degli effetti avversi dei farmaci necessari per la cura della stessa:

- Farmaci in fascia A ed H
- Farmaci in fascia C
- Medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, previa acquisizione di un consenso informato al trattamento da parte del paziente (o dei genitori o tutori in caso di minori ed interdetti)
- Farmaci off-label, ovvero farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché i farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (in entrambi i casi il paziente, o i genitori o il tutore, deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta)
- Preparati galenici con caratteristiche salvavita per determinate patologie

(l'elenco dei quali è aggiornato regolarmente da parte del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla rete Interregionale delle malattie Rare, su proposta dei medici specialisti che seguono le diverse malattie rare).

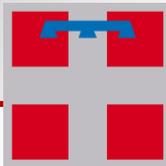
La Regione Piemonte, in concerto con la Regione Valle d'Aosta, ha istituito una rete dedicata (D.G.R. 8 marzo 2010, n 3-1543) che prevede che le diverse farmacie ospedaliere delle due regioni si incarichino di preparare alcuni farmaci "orfani" sotto forma di preparati galenici e di distribuirli ai pazienti nelle farmacie ospedaliere dell'ASL di residenza.

I prodotti dietetici sono presenti in un elenco nazionale ed aggiornati periodicamente, come da DM 8 giugno 2001. In questo decreto si dice che l'erogazione dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare rientra nei livelli essenziali di assistenza sanitaria anche per le persone affette da malattie metaboliche congenite.

Il Registro Nazionale dei prodotti dietetici è istituito presso la Direzione Generale della Sanità Pubblica Veterinaria degli Alimenti e della Nutrizione, le modalità di realizzazione di tale registro sono stabilite dal Ministero della Sanità in collaborazione con la conferenza Stato-Regioni.

Il monitoraggio del corretto utilizzo dei farmaci viene effettuato dal Centro di Coordinamento con l'ausilio del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla Rete Interregionale per le Malattie Rare, e di eventuali specialisti e farmacisti convocati per la valutazione di casi particolari, mediante l'analisi dei piani terapeutici accessibili tramite l'applicativo per la gestione del Registro Regionale delle Malattie Rare.

**Esenzioni
/Ticket/
Farmaci.**



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

“La scelta di modello di rete diffusa effettuata nel 2004 trae origine da una serie di considerazioni relative all’effettiva organizzazione sanitaria regionale, al miglior utilizzo delle risorse esistenti, unitamente alla necessità di garantire la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza.

Un modello a rete diffusa, monitorato puntualmente attraverso il Registro interregionale, per svilupparsi coerentemente al principio di appropriatezza, necessita di due fondamentali elementi: la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali (PDTA), che rappresentano le linee di indirizzo dei molti e diversi servizi che intervengono nella presa in carico, e l’individuazione, laddove utile, dei Centri esperti, riconosciuti in relazione al PDTA, ai dati del registro e ad altre caratteristiche definite in seguito.

Al fine di predisporre i PDTA, sono stati sperimentati dei gruppi multidisciplinari di clinici e di altri operatori sanitari esperti nelle diverse patologie (precedentemente ed informalmente denominati Consorzi per le malattie rare). Tali Gruppi Tecnici, si sono rivelati funzionali alla definizione dei PDTA in quanto hanno consentito il confronto tra realtà diverse e la determinazione di obiettivi ed intendimenti comuni.”

(stralcio da Deliberazione della Giunta Regionale 29 gennaio 2013, n. 36-5284)

**Altri
progetti o
gruppi di
studio
attivi**

REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

attività consortili

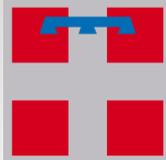
Le attività consortili pluridisciplinari sono rappresentate da gruppi di lavoro dedicati alla ricerca applicativa ed alla preparazione e diffusione di consensus statement su malattie rare indicate dal tavolo tecnico-scientifico come di interesse prioritario per il Sistema Sanitario Regionale. Questi gruppi coinvolgono specialisti provenienti dalla maggior parte delle Aziende Sanitarie del Piemonte e della Valle d'Aosta e si ispirano al modello della rete di assistenza respiratoria domiciliare per l'età evolutiva.

Attualmente sono attive in Piemonte e Valle d'Aosta attività consortili dedicate alle patologie sottoindicate:

- Amiloidosi primitive e sistemiche
- Connettivite indifferenziata
- Ipertensione polmonare primitiva
- Linfedema primitivo (NB: nonostante questa patologia sia oggetto delle attività di un consorzio dedicato non è soggetta ad esenzione dalle spese sanitarie.)
- Malattie da espansione di triplette
- Malattie lisosomiali
- Neuropatie periferiche immunomediate
- Porfirie
- Pubertà precoce
- Osteodistrofie congenite
- Sclerosi sistemica progressiva
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (APS)
- Sindrome di Arnold Chiari siringomielia e siringobulbia
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Prader-Willi
- Sindromi poliendocrino-autoimmuni
- Sindromi surrenogenitali
- Uveiti (NB: nonostante questo gruppo di patologie sia oggetto delle attività di un consorzio dedicato non sono soggette ad esenzione dalle spese sanitarie.)

**Altri
progetti o
gruppi di
studio
attivi**





REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

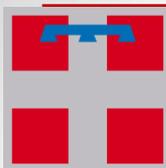


Centri esperti

Altri progetti o gruppi di studio attivi

Una naturale evoluzione delle attività consortili è verso la costituzione di Centri Esperti che realizzino, in concerto con le ASL di residenza dei pazienti un piano personalizzato per la cura dello stesso, che vigilino sull'effettiva realizzazione del piano stesso e che svolgano, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale, un'attività di formazione degli operatori coinvolti nella presa in carico del paziente.

Attualmente la Regione Piemonte ha individuato con la **Deliberazione della Giunta Regionale 30 dicembre 2009, n. 27-12969** e con la **Deliberazione della Giunta Regionale 29 marzo 2010, n. 95-13748** due Centri Esperti per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (presso l'Ospedale Molinette di Torino e presso l'Ospedale Maggiore della Carità di Novara) ed un Centro Esperto per la Siringomielia-Siringobulbia e la Sindrome di Chiari presso l'Ospedale CTO di Torino.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



Il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta (MMG / PLS) possono inviare il paziente ad una valutazione specialistica presso qualunque Centro della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta o presso i presidi accreditati delle altre regioni.

Il paziente potrà effettuare la visita specialistica in regime di esenzione dal pagamento delle spese sanitarie se il MMG /PLS avrà indicato sull'impegnativa per la visita il codice di esenzione R99.

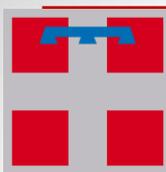
In caso di malattia rara di origine ereditaria, per arrivare alla diagnosi della malattia del paziente, gli esami genetici eseguiti anche sui suoi famigliari sono gratuiti.

In seguito alla valutazione dello specialista possono verificarsi tre diverse possibilità:

Percorso del paziente

- Lo specialista conferma la diagnosi di malattia rara. In questo caso lo specialista, ottenuto il consenso per il trattamento dei dati da parte del paziente, censisce il paziente nel Registro Regionale delle Malattie Rare e stampa un modulo di richiesta di esenzione con cui il paziente può recarsi presso l'Ufficio esenzioni della propria Azienda Sanitaria Locale di Residenza per ottenere il certificato di esenzione definitivo.

- Lo specialista ritiene che siano necessarie ulteriori indagini per ottenere una diagnosi di malattia rara. In questo caso lo specialista, oltre a prescrivere gli accertamenti necessari, ottenuto il consenso per il trattamento dei dati da parte del paziente, censisce il paziente nel Registro Regionale delle Malattie Rare compilando una scheda di registrazione temporanea e stampa un modulo di richiesta di esenzione temporanea con cui il paziente può recarsi presso l'Ufficio esenzioni della propria Azienda Sanitaria Locale di Residenza (o domicilio) per ottenere il certificato di esenzione temporaneo che avrà una durata variabile da 1 a 12 mesi a seconda degli accertamenti necessari per giungere ad una diagnosi. Questa esenzione permette al paziente di effettuare tutti gli ulteriori accertamenti necessari in regime di esenzione.



REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA



Percorso del paziente

- scadere dell'esenzione temporanea possono verificarsi due diverse possibilità:
- Si è giunti ad una diagnosi di malattia rara: in questo caso si ricade nella situazione indicata al punto 1.
 - La diagnosi di malattia rara è stata esclusa e quindi l'esenzione temporanea decade. Se la diagnosi di malattia rara è stata posta da un'altra Regione (o in un altro Stato) l'ufficio esenzioni dell'ASL di residenza dovrà contattare il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare) che provvederà ad accertare che il Centro che ha effettuato la diagnosi di malattia rara sia un presidio accreditato dando quindi l'assenso a procedere con le procedure per la concessione dell'esenzione.

L'ufficio esenzioni dell'ASL dovrà anche provvedere ad inviare al Centro di Coordinamento la documentazione anagrafica e clinica necessarie per il censimento nel Registro Interregionale delle Malattie Rare e copia del consenso informato per il trattamento dei dati sensibili (una copia del qual dovrà essere trattenuta presso l'Ufficio Esenzioni, mentre una seconda copia dovrà essere fornita al paziente).

Nel caso il paziente non trovasse le informazioni necessarie sul sito

www.malattierarepiemonte.it potrà rivolgersi al Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta (CMID) chiamando il n° 0112402127 (dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 17.00) o inviando una email all'indirizzo: info@malattierarepiemonte.it



REGIONE LOMBARDIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01	Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/7328, Seduta del 11/12/2001.	
Rete regionale.	35 Presidi di Rete e 1 Centro di Coordinamento.	
Centri interregionali.	Centro Interregionale di riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	“Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare”, composto da referenti della Direzione Generale Sanità, della Direzione Generale Famiglia e Solidarietà Sociale, del Centro di Coordinamento, dei Presidi della Rete Regionale, delle ASL e delle Associazioni di Pazienti.	
PDTA.	Sì, condivisi sul sito della Rete Regionale.	
Genetica medica/ Screening neonatale.	Non è stato ancora predisposto un piano regionale per garantire l’accesso all’attività di genetica da parte dei cittadini che lo richiedano. I Presidi della “Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare”, dovrebbero favorire l’accesso alla visita di genetica medica dei propri assistiti mediante il coinvolgimento del medico specialista nella struttura, oppure attraverso convenzioni tra Enti.	
Associazioni di pazienti	Database presente sul sito della Rete Regionale.	



REGIONE LOMBARDIA



Fornite indicazioni precise.

- DGR n. 2989 del 23/12/2014- 4.2.2. FARMACI PER MALATTIE RARE.
- Nota n.3501 del 28/1/2014-DGR n.1185/2014, 3.3.5. Malattie Rare: Percorso condiviso ASL/AO di presa in carico (Regole di Sistema 2014).

Il Presidio di RMR si fa carico della fornitura delle terapie:

- in fascia H
- farmaci registrati all'estero che si possono somministrare a domicilio (os e sc),
- farmaci caratterizzati da particolari difficoltà di reperimento e/o di gestione
- Farmaci sottoposti a Monitoraggio predisposti da AIFA.
- Farmaci inseriti nella Legge 648/96(Tipologia 3 del File F) l'erogazione dei farmaci inclusi nella 648/96 relativamente alle malattie rare, anche se classificati in fascia A.

La ASL ha competenza e predispone, anche per il tramite delle farmacie territoriali,

- l'erogazione dei farmaci in fascia A e C e dei galenici prescritti (ricetta rossa) e di tutto quanto non
- richiede assistenza specialistica.

Presso le singole ASL viene valutata la possibilità di fornire gratuitamente anche parafarmaci, dispositivi medici o prodotti dietetici non espressamente presenti nella normativa nazionale ma inseriti nei PDTA.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Altri progetti o gruppi di studio attivi

PDTA, MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite), RICERCA FINALIZZATA 2002 - Progetto Malattie Genetiche Rare.



REGIONE LIGURIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01	Delibera Giunta Regionale n. 1413 del 22/11/2002.
Rete regionale.	Presidi Regionali individuati dall 2002; aggiornati nel 2008 (adesione a Registro Malattie Rare della Regione Veneto) costituzione Rete Interregionale.
Centri interregionali.	Adesione Registro Malattie Rare Regione Veneto, cui aderiscono anche
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">•Deliberazione Assessore alla Salute la Giunta Regionale n. 520 del 16 maggio 2008: definizione collaborazione dell'Agencia Sanitaria Regionale Liguria (ARS) con il Dipartimento Regionale per la rete malattie rare.• Determina Dir Gen ARS n. 38 del 01.10.2008: definizione GRUPPO DI CONSULTAZIONE MALATTIE RARE.•DGR n 1519 del 21 novembre 2008: definizione TAVOLO REGIONALE (capofila Gaslini). <p>CENTRO DI COORDINAMENTO AZIENDALE (presso l'Ospedale S. Martino), in collegamento funzionale con lo SPORTELLO MALATTIE RARE (presso l'Ospedale Gaslini).</p>
PDTA.	•DGR 1682 del 23 dicembre 2005: Percorso assistenziale dei soggetti affetti da malattia celiaca e dermatite erpetiforme.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE LIGURIA



Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Del Giunta Regionale n. 1413 del 22.11.2002:

- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;
- I costi relativi a dette prestazioni sono a carico dell'Azienda Sanitaria Locale di appartenenza dell'assistito;
- Il Presidio di Rete che effettua la diagnosi rilascia all'assistito la certificazione riportante la patologia riscontrata e il protocollo terapeutico contenente le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento della patologia stessa;

Genetica medica/ Screening neonatale.

Del Giunta Regionale n. 1413 del 22.11.2002:

- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;

Associazioni di pazienti

Altri progetti o gruppi di studio attivi



REGIONE VENETO

Delibera Recepimento D.M. 279/01	DGR n. 204, dell' 8 febbraio 2002.	
Rete regionale.	<ul style="list-style-type: none">•DGR n. 741 del 10 marzo 2000;•DGR n. 204, dell' 8 febbraio 2002	
Centri interregionali.	<ul style="list-style-type: none">•DGR 2046 del 3 luglio 2007, per la Regione Veneto 12 Centri.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">•DGR n. 741 del 10 marzo 2000: COMITATO TECNICO SCIENTIFICO che svolge ruolo di coordinamento generale e promozione, avvalendosi del CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA MALATTIE RARE (affidata all'Azienda Ospedaliera di Padova, che svolge attività di supporto per la programmazione regionale; riferimento e coordinamento della rete assistenziale diagnostico terapeutica regionale; attività clinica di alta specializzazione; gestione del Registro Regionale per le Malattie Rare, attivato presso il Centro). In ogni Distretto è previsto un punto di presa in carico del paziente con Malattia Rara• DGR 2185 del 27 agosto 2004: GRUPPO TECNICO DI COORDINAMENTO composto da due rappresentanti per ciascuna delle Regioni e Province Autonome. La presidenza spetterà con rotazione biennale, a ciascuno dei quattro rappresentanti degli Assessorati. Il Gruppo Tecnico di Coordinamento si riunirà almeno quattro volte all'anno.	



REGIONE VENETO



PDTA.	Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a "..produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;..."	
Genetica medica/ Screening neonatale.		
Associazioni di pazienti	Il Centro di Coordinamento collabora strettamente con UNIAMO (Federazione Italiana nata a Venezia da circa 10 anni, che raccoglie più di 60 associazioni nazionali di utenza che si occupano di malattie rare, per un totale di più di 600 patologie rappresentate).	
Esenzioni /Ticket/ Farmaci.		
Altri progetti o gruppi di studio attivi		



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



Delibera Recepimento D.M. 279/01

- DGR del 27.09.2002 n. 3277

Rete regionale.

- DGR n. 3277 del 27 settembre 2002;
- DGR n. 2725 del 12 settembre 2003;
- DGR n. 1427 del 17 giugno 2005.
- DGR 2228 del 22 settembre 2006 (funzionamento e Coordinamento)

Sono stati individuate complessivamente 9 strutture sanitarie sede di presidio di cui:

3 Aziende Ospedaliere (Ospedali Riuniti di Trieste, S.M. Misericordia di Udine, S.M. degli Angeli di Pordenone);

4 presidi nelle Aziende per i Servizi Sanitari (n.2 Isontina, n. 3 Alto Friuli, n. 4 del Medio Friuli, n. 6 Friuli Occidentale) 1 Policlinico Universitario (Udine);

2 IRCCS (Burlo Garofolo, Centro di Riferimento Oncologico di Aviano)

- DGR 1506 del 5 agosto 2011 “Realizzazione di un portale per la rete regionale delle Malattie rare della Regione Friuli Venezia Giulia”

Centri interregionali.

- DGR 2046 del 3 luglio 2007 e DGR del 22 giugno 2007 n. 1480.

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

- DGR 2228 del 22 settembre 2006 “Primo modello organizzativo per l’attivazione della Rete per le Malattie Rare nella Regione Friuli-Venezia Giulia”; il coordinamento è stato attribuito alla Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine.



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



- Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a “..**produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;...**”
- Legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17 “Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria”: Vengono istituite le reti di patologia, reti professionali che integrano l'attività ospedaliera per acuti e post acuti con l'attività distrettuale e/o integrano le diverse attività territoriali distrettuali, sovra distrettuali o sovra aziendali, con l'obiettivo di assicurare la continuità assistenziale e definire modalità di presa in carico e trattamento dei pazienti su tutto il territorio regionale, facendo partecipare attivamente anche i rappresentanti di cittadini o pazienti, per favorire una umanizzazione dei percorsi dell'assistenza e una modalità organizzativa dei servizi coerente con i loro bisogni di assistenza.
Tra le reti di patologia troviamo la rete malattie rare e patologie connatali o ad esordio in età evolutiva che determinano disabilità persistente. L'organizzazione delle reti di patologia sarà definita con deliberazione della Giunta regionale.

PDTA.



REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA



Genetica medica/ Screening neonatale.

Il Laboratorio del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare esegue attività di diagnosi e ricerca nell'ambito delle malattie genetiche rare, con particolare specializzazione nel campo delle malattie di accumulo lisosomiale che sono dovute ad un difetto a carico di specifici enzimi lisosomiali, cofattori o di proteine integrali della membrana lisosomiale.

Associazioni di pazienti

Sul portale della Rete Regionale sono presenti i link a Cittadinanza Attiva e Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

- DGR 2228 del 22 settembre 2006: "...Le ASL di residenza de pazienti sono tenute ad assicurare la fornitura dei farmaci e dei presidi sanitari indispensabili alla cura delle malattie in causa. La sede stabile di coordinamento valuterà: a) particolari protocolli terapeutici che utilizzino procedure o farmaci sperimentali; b) eventuali programmi di nutrizione speciale a domicilio, in base alla normativa esistente..."
- DGR 1590 del 06 agosto 2008: Regolamentazione dei percorsi prescrittivi per l'erogazione a carico del sssr di medicinali utilizzati al di fuori delle indicazioni terapeutiche autorizzate e di trattamenti farmacologici a favore di pazienti affetti da patologie rare.
- Legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria".

Altri progetti o gruppi di studio attivi



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE

Delibera Recepimento D.M. 279/01	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1969 del 30.08.2004 (TRENTO): Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento;	
Rete regionale.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1969 del 30.08.2004 (TRENTO) : Accordo di collaborazione tra la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento;• DGP n. 1244 del 15 luglio 2007 (TRENTO) : individuazione 19 Centri Interregionali.• DGP n. 1067 del 31 marzo 2008 (BOLZANO)• DGP n. 2439 del 16 luglio 2007 (BOLZANO)	
Centri interregionali.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1244 del 15 luglio 2007 (TRENTO) : individuazione 19 Centri Interregionali.	
Commissione regionale/ Gruppo Tecnico/ Gruppo di Coordinamento Regionale/ Strutture di coordinamento.	<ul style="list-style-type: none">• DGP n. 1714 del 10.07.2009 (TRENTO) :<ul style="list-style-type: none">- si procede per Gruppi di patologie,- individuazione Tavolo Tecnico di Neurologi,- individuazione Gruppo di Lavoro Servizi Farmaceutici• DGP n. 1902 del 3 giugno 2008 (BOLZANO): nuovo sistema informatizzato di certificazione.	

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE

PDTA.

• Nell'Accordo è specificato che le Regioni e Province autonome, attraverso l'attività del Gruppo Tecnico di Coordinamento, si impegnano a **"..produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici a cui i pazienti hanno diritto;..."**

- DGP n. 1714 del 10.07.2009 (TRENTO) :
 - si procede per Gruppi di patologie,
 - individuazione Tavolo Tecnico di Neurologi,
 - individuazione Gruppo di Lavoro Servizi Farmaceutici

Genetica medica/ Screening neonatale.

•DGP n. 2439 del 16 luglio 2007 (BOLZANO) : approvato la costruzione della rete dei Centri di riferimento a valenza interregionale e ha individuato il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale quale Centro provinciale di coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare.



REGIONE TRENINO ALTO ADIGE



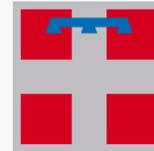
Associazioni di pazienti

Sul portale della Rete Regionale è presente il link a Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

- DGP n. 1714 del 10 luglio 2007 (TRENTO) : medicinali (come principi attivi) erogabili a carico del Servizio sanitario provinciale per il trattamento dei soggetti affetti da malattia rara neurologica e metabolica ad interessamento neurologico
- DGP n. 766 del 9 aprile 2010 (TRENTO) : Trattamenti (medicinali ed integratori alimentari) erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Provinciale alle persone affette da malattie rare metaboliche.
- DGP n. 2192 del 15 ottobre 2012 (TRENTO) : vengono integrate le disposizioni sulle modalità per l'erogazione delle prestazioni alle malattie, le disposizioni in materia sono fornite dalla scheda di prestazione 21 bis dell'allegato alla delibera.
- DGP n. 274 del 28 febbraio 2014 (TRENTO) : trattamenti, non ricompresi nei livelli essenziali di assistenza, erogabili con onere a carico del SSP alla persone affette da malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite intersitiale.
- DGP n. 4471 del 17 dicembre 2007 (BOLZANO), aggiornata con DGP n. 216 del 8 febbraio 2010 (BOLZANO).
- Circolare Provinciale 27.06.2014 (BOLZANO)

Altri progetti o gruppi di studio attivi



Considerazioni conclusive

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Torino 5 giugno 2015