

Il Direttore Generale
Franco Rossi

Protocollo N° ASS/DIR/04/41478
Data 24 nov 2004

Circolare n. 18

Direttori Generali
Direttori Sanitari
Direttori Amministrativi
Responsabili dei Servizi Farmaceutici
Responsabili Dipartimenti Cure Primarie
Referenti aziendali per le malattie rare

delle Aziende sanitarie della Regione

Gruppo tecnico regionale malattie rare

LORO SEDE

Oggetto: note esplicative riguardo l'applicazione della Delibera di Giunta regionale n. 160 del 2.02.2004 "Istituzione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del DM 18.05.2001, n. 279".

Con la presente nota si intendono precisare alcuni aspetti relativi all'assistenza dell'assistito portatore di malattia rara.

PERCORSI DI ACCESSO

Fermi restando gli adempimenti già attuati dalle Aziende USL con l'entrata in vigore del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e della Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13 dicembre 2001, ogni Presidio della Rete – tenuto conto della propria organizzazione aziendale - attiva percorsi di accesso ad hoc relativi:

- all'assistito che giunge per la prima volta con un sospetto di diagnosi;
- all'assistito che effettua controlli periodici, sia in caso di prima diagnosi, sia qualora già in possesso di tessera di esenzione

Una volta individuati i percorsi di cui sopra, la Direzione Sanitaria cui afferisce il Presidio ne fornisce comunicazione alla Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali entro un periodo massimo di 3 mesi dal ricevimento della presente circolare.

Al fine di fornire un adeguato supporto informativo all'assistito, la Direzione Sanitaria garantisce che i percorsi di accesso vengano comunicati allo **Sportello Unico delle attività distrettuali ed agli URP aziendali**.

Il Presidio assicura l'erogazione delle prestazioni finalizzate alla diagnosi di malattia rara - nonchè delle eventuali indagini genetiche sui famigliari dell'assistito - in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria.

PROTOCOLLI CLINICI E TERAPEUTICI

Le U.O. sede di Presidio della Rete regionale per le malattie rare, devono stendere i Protocolli clinici e terapeutici per ciascuna patologia o gruppo di malattie là dove non siano già esistenti e condividerli con gli altri Presidi della Regione che diagnosticano e curano la medesima patologia.

La scrivente Direzione favorisce incontri e gruppi tecnici fra gli specialisti di Presidio che diagnosticano e curano le medesime malattie o gruppi di malattie, al fine della condivisione delle linee guida esistenti e della predisposizione o verifica dei Protocolli clinici e terapeutici sulla base delle migliori conoscenze scientifiche.

Le Direzioni Sanitarie cui fanno capo i Presidi raccolgono i Protocolli clinici già esistenti e quelli di nuova individuazione e ne inviano copia al Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione.

I Protocolli clinici vengono forniti in copia all'assistito che ne faccia specifica richiesta.

CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI, SCHEDE DEI FARMACI E PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO

Dopo avere accertato la diagnosi di malattia rara, lo specialista del Presidio predispone per ciascun assistito:

- la certificazione di diagnosi di malattia rara (allegato 1)
- la scheda per la prescrizione dei farmaci (allegato 2)
- il Piano terapeutico personalizzato (PTP)

Il Presidio della rete appone su tutti e tre i documenti il proprio timbro che dovrà riportare - oltre ai dati specifici del Presidio in questione, la seguente dicitura: "Presidio della Rete per le malattie rare - DGR n. 160/2004".

Il Piano terapeutico personalizzato (PTP) viene compilato sulla base del Protocollo clinico della patologia o del gruppo di malattie in questione.

Il PTP deve sempre contenere: i dati anagrafici e anamnestici del paziente, l'indicazione chiara e completa delle prestazioni e dei farmaci prescritti ed il termine di scadenza.

Il medico che formula il PTP, contestualmente, fornisce all'assistito informativa ai sensi del D.Lgs n. 196 del 30 luglio 2003, acquisendo consenso scritto al trattamento dei dati relativamente alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.

Il Medico del Presidio si assicura che il PTP venga inviato - là dove l'assistito abbia autorizzato il trattamento dei dati secondo quanto previsto dal D.Lgs 30 giugno 2003 n. 196 - al Distretto dell'Azienda USL di residenza dell'assistito. Una copia viene rilasciata all'assistito stesso.

Il Distretto dell'Azienda USL trasmette copia del PTP al MMG o al PLS dell'assistito ed al Servizio Farmaceutico dell'Azienda di residenza dell'assistito

Nel caso in cui il medico del Presidio modifichi il PTP, si assicura che la nuova copia dello stesso venga inviata al Distretto dell'Azienda USL, che provvede a sua volta a ritrasmetterlo sia al MMG/PLS sia al Servizio Farmaceutico dell'Azienda USL.

PRESTAZIONI E FARMACI NON INCLUSI NEI LEA

Nei casi in cui il Piano terapeutico personalizzato preveda prestazioni o farmaci non riconducibili ai LEA, il medico del Presidio compila il "modulo per la richiesta di introduzione di farmaci nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara" (allegato 3) e si assicura che il modulo medesimo, insieme al PTP, vengano inviati alla Direzione Sanitaria dell'Azienda USL territorialmente competente, la quale formula al Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione proposta di erogabilità a carico del Servizio Sanitario Regionale (allegando alla richiesta una copia di entrambi i documenti).

Una volta ricevuta l'autorizzazione richiesta, la Direzione Sanitaria dell'Azienda USL territorialmente competente ne invia copia al Distretto unitamente al PTP.

Il Distretto provvede alla spedizione di copia del Piano sia al MMG/PLS che al Servizio Farmaceutico dell'Azienda USL, e rilascia all'assistito la tessera di esenzione (sulla quale saranno inserite le prestazioni ed i farmaci per i quali si è ricevuta autorizzazione alla erogabilità a carico del SSR) consegnando contestualmente allo stesso copia del PTP.

Nel caso in cui una prestazione o un farmaco non inclusi nei LEA venissero già erogati ad un assistito attraverso il Servizio Farmaceutico aziendale precedentemente alla presente Circolare, non è necessario interrompere la prestazione terapeutica nel periodo di tempo necessario per richiedere ed ottenere l'autorizzazione all'erogazione di tali prestazioni a carico del SSR.

TESSERA DI ESENZIONE

La tessera di esenzione per malattia rara mantiene le stesse caratteristiche delle tipologie in essere; è opportuno predisporvi uno spazio per l'eventuale specifica delle prestazioni e/o farmaci non riconducibili ai LEA, ma incluse nel PTP e autorizzate all'erogazione a carico del SSR.

La tessera di esenzione viene fornita all'assistito contestualmente alla presentazione da parte dello stesso del PTP, al fine di evitargli ogni possibile disagio.

Nel caso di tessera di iscrizione al SSR a scadenza, al momento del rinnovo della stessa verrà automaticamente rinnovata anche la tessera di esenzione per malattia rara preesistente, senza che vi sia necessità di presentare alcuna nuova documentazione

In caso di diagnosi di malattia rara per la quale fosse già stata rilasciata la tessera di esenzione prima dell'entrata in vigore delle presente circolare, non sarà necessario presentare nuova documentazione.

Nei casi di assistiti già in possesso di tessera di esenzione, rilasciata in adempimento del D.M. 279/2001, il Distretto dell'Azienda USL territorialmente competente adotterà le seguenti indicazioni:

- **assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in un Presidio autorizzato di altra Regione (o da un Centro della Rete assistenziale riconosciuto da altra Regione) ed in possesso di un PTP compilato dalla medesima struttura: il Distretto rinnova la tessera di esenzione con validità illimitata;**
- **assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in un Presidio autorizzato di altra Regione (o da un Centro della Rete assistenziale riconosciuto da altra Regione) ma non in possesso di un PTP: il**

Distretto lo indirizza ad uno dei Presidi della Rete della Regione Emilia-Romagna o al Presidio della Regione nella quale è stata effettuata la diagnosi, per la predisposizione di tale documento. A conclusione di tale percorso il Distretto rinnova la tessera di esenzione con validità illimitata

- assistito con diagnosi di malattia rara effettuata in una struttura sanitaria non autorizzata della Regione Emilia-Romagna o di altra Regione: il Distretto lo indirizza ad uno dei Presidi della Rete della Regione Emilia-Romagna per la conferma di diagnosi di malattia rara.

I cittadini non residenti in Regione Emilia-Romagna hanno diritto a ricevere le prestazioni sanitarie e farmaceutiche previste nel tesserino di esenzione rilasciato dalla loro Azienda USL di residenza.

Gli oneri relativi alle suddette prestazioni e farmaci saranno oggetto degli ordinari flussi di mobilità.

Nel caso in cui l'assistito sia affetto da una malattia rara non diagnosticata e curata in alcun Presidio della Regione, l'Azienda USL di residenza dello stesso gli fornisce informativa relativamente ai Presidi di diagnosi e cura delle altre Regioni, utilizzando quale strumento di ricerca il data base del sito delle malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità (www.malattierare.iss.it) al quale si può accedere anche direttamente dal Portale del Servizio sanitario regionale (www.saluter.it)

Le Aziende USL ed i Distretti sono informati rispetto ai Presidi autorizzati delle altre Regioni attraverso i seguenti strumenti:

- Portale del Servizio sanitario regionale (www.saluter.it)
- Numero Verde del Servizio Sanitario Regionale

L'assistito che ne faccia richiesta deve ricevere dall'Azienda USL e dal Distretto territorialmente competenti una corretta e completa informazione su tutti i Presidi della Regione in grado di fornire diagnosi e cura per la sua specifica patologia.

Nei casi in cui le diagnosi effettuate in Strutture sanitarie di altre Regioni o della Regione Emilia-Romagna non autorizzate debbano venire confermate dai Presidi della Rete per le malattie rare della Regione, **gli esami diagnostici già effettuati non vengono ripetuti se non nei casi strettamente necessari.**

GRUPPO TECNICO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Le Aziende sanitarie che ritengono di possedere i requisiti richiesti per candidarsi a divenire Presidi della rete per le malattie rare regionale possono - attraverso le relative Direzioni Generali o Sanitarie - farne richiesta motivata alla scrivente Direzione.

Contestualmente, compilano ed inviano alla scrivente il modulo "inventario delle attività svolte in regione a favore dei pazienti affetti da malattie rare" (allegato 4).

Tali richieste verranno valutate dal Gruppo tecnico regionale per le malattie rare.

SISTEMA INFORMATIVO E REGISTRO PER LE MALATTIE RARE

E' in corso di predisposizione un sistema informativo per le malattie rare

Tale sistema gestirà sia i dati amministrativi che i dati clinici e sarà accessibile, secondo i diversi livelli di abilitazione, agli operatori che sono coinvolti nella gestione del percorso del paziente, sia per gli aspetti clinici che per quelli assistenziali o amministrativi.

Questo permetterà, tra l'altro, di dotarsi di un efficace sistema di monitoraggio epidemiologico di queste patologie e potrà configurarsi come registro unico regionale.

Fino all'avvio di tale sistema, si invitano i centri accreditati ad aderire al Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (<http://www.malattierare.iss.it>) e contestualmente inviare per ogni paziente certificato il modulo del Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) presso il Servizio Presidi Ospedalieri della scrivente Direzione, così come già previsto dalla Delibera di Giunta regionale n. 160/2004.

Franco Rossi

**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, ed all'art. 5, commi 1, 2, 3 e 4 del DM n. 279 del 18.05.2001 : "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 DLgs 29 aprile 1998, n. 124", individuata con delibera di Giunta della Regione Emilia-Romagna.

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

Cognome Nome

Data di nascita Luogo

Indirizzo

N. tessera sanitaria

È portatore della seguente patologia

(descrivere la patologia come riportata nell'elenco di cui all'Allegato 1) del DM n.
279/2001)

.....
.

contraddistinta dal codice di esenzione

(riportare il codice di cui all'Allegato 1) del DM n. 279/2001)

.....

Luogo, Data

Timbro e firma del Medico del Presidio

Scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alle malattie rare

elencate all'Allegato 1) del DM n. 279 del 18.05.2001 o riconosciute dal Gruppo Tecnico Regionale per le Malattie Rare

Numero tessera sanitaria:

Sesso: M F Età: Regione di provenienza:

Azienda USL di appartenenza : Provincia:

Medico curante (Medico di MG/Pediatra di LS):

Diagnosi e data della formulazione

-
-
-
-

Codice di esenzione (allegato n. 1) DM 279/2001):

Medico specialista:

Presidio della Rete:

Piano terapeutico (elenco dettagliato dei farmaci e della posologia specifica):

1
2
3

Durata prevista del trattamento:

Prima prescrizione

Prosecuzione di cura

Data

Medico prescrivente (in carattere stampa)

Timbro e firma del Medico prescrivente

Timbro del Presidio di Rete

**Modulo per la richiesta di introduzione di farmaci
nei Livelli Essenziali di Assistenza per malattia rara**

(la compilazione è a cura del medico prescrivente del Centro di riferimento, in collaborazione con il farmacista del Presidio, da inviare contestualmente alla scheda di certificazione di diagnosi di malattia rara ed alla scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alla malattie rare - si richiede, inoltre, di allegare tutto il materiale bibliografico disponibile per la necessaria documentazione delle richiesta)

Patologia *(descrivere la patologia come nell'elenco di cui all'Allegato 1 del DM n. 279/2001)*

Codice della patologia *(riportare il codice di cui all'Allegato 1 del DM n. 279/2001)*

1) Terapia principale (farmaci salvavita) con precisazione della relativa fascia

(una scheda per ciascun farmaco)

Principio attivo _____

Nome commerciale _____

(specificare il nome commerciale solo se è ritenuto indispensabile per il paziente l'uso della specialità indicata)

– nel caso in cui si tratti di farmaco di fascia A non autorizzato per la patologia in questione, precisare in base a quali sperimentazioni / studi clinici / evidenze/ pubblicazioni scientifiche si prescrive

– nel caso in cui si tratti di farmaco di fascia C/H precisare se esistono in fascia A farmaci alternativi, con medesimo principio attivo, rispetto i quali il farmaco richiesto è considerato più idoneo

– nel caso in cui esistano farmaci alternativi in fascia A precisare per quale motivo si prescrive un farmaco di fascia diversa (alta percentuale di intolleranza nei pazienti affetti dalla specifica patologia, maggiore appropriatezza e relative motivazioni, etc)

– nel caso in cui il farmaco non sia commercializzato in Italia e debba essere acquistato all'estero, precisare se in Italia sia reperibile il relativo principio attivo pur se con formulazioni/concentrazioni diverse o sia possibile predisporre preparazione magistrale.

Farmaco _____

Motivazione della scelta _____

2) Farmaci di sostegno della terapia principale (vitamine, integratori, etc.) con la precisazione della relativa fascia (una scheda per ciascun farmaco)

Principio attivo _____

Nome commerciale _____

(specificare il nome commerciale solo se è ritenuto indispensabile per il paziente l'uso della specialità indicata)

- Precisare la rilevanza del farmaco di sostegno nel quadro generale della malattia, specificandone l'eventuale indispensabilità

3) Nel caso di richiesta specifica per un singolo paziente, specificare gli elementi necessari per contestualizzare la terapia, come età e peso del paziente, eventuali patologie concomitanti, razionale per l'utilizzo di associazioni tra farmaci o qualsiasi elemento che si reputi necessario per meglio comprendere il caso clinico.

Data _____

Timbro e Firma

**INVENTARIO DELLE ATTIVITA' SVOLTE
A FAVORE DEI PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE
(D.M.279, 18/5/2001 – D.G.R. 160, 2/2/2004)**

Azienda _____

*Servizi, attività o funzioni svolte da unità operative aziendali di cui si chiede l'accreditamento
quali Centri di riferimento per la rete di assistenza ai pazienti con malattie rare (*).*

Denominazione servizio / U.O. _____

Responsabile: Nome _____ Cognome _____

Tel _____ Fax _____ E-mail _____

1. Descrizione dell'attività dell'U.O. per le Malattie Rare afferenti:

Diagnostica

Terapeutica

Follow-up

2. Patologia a cui di riferisce l'attività da accreditare:

Codice D.M. 279: _____ Descrizione: _____

Indicare i codici ICD9CM più frequentemente utilizzati per i pazienti seguiti per l'attività di cui si chiede l'accreditamento:

Codici |__|__|__|__| ; |__|__|__|__| ; |__|__|__|__| ; |__|__|__|__|

oppure compresi tra |__|__|__|__| e |__|__|__|__| ; tra |__|__|__|__| e |__|__|__|__|

3. Pazienti trattati in regime di:

Ricovero ordinario |__|__|__| % attività totale da accreditare

Day hospital |__|__|__| % attività totale da accreditare

Ambulatorio/day service |__|__|__| % attività totale da accreditare

Assistenza domiciliare |__|__|__| % attività totale da accreditare

4. Numero e tipologia dei pazienti seguiti

Numero dei pazienti seguiti |__|__|__| (valore medio annuo)

Distribuzione approssimativa di età dei pazienti seguiti

Età	%
0-14	__ __ __
15-25	__ __ __
26-64	__ __ __
65 e oltre	__ __ __

Provenienza approssimativa dei pazienti per l'attività che si vuole accreditare

<i>Provenienza</i>	<i>%</i>
Provincia	_ _ _
Regione	_ _ _
Extra-Regione	_ _ _
Eestero	_ _ _

5. Aspetti tecnico-organizzativi intra-aziendali

Presenza di protocolli o di percorsi precostituiti:

NO SI (allegare protocolli/percorsi)

Presenza di team multidisciplinare per la valutazione dei pazienti:

NO SI - indicare le professionalità _____

Altre Strutture/Servizi/U.O. aziendali coinvolte nel processo assistenziale (indicare quali e relative funzioni):

6. Posizionamento e collegamenti in corso

➤ L'attività di cui si chiede l'accreditamento ha i seguenti collegamenti già stabiliti:

Strutture, centri della Regione: _____

Indicare il tipo di collegamento: _____

Strutture, centri di altre Regioni: _____

Indicare il tipo di collegamento: _____

Strutture, centri di altre Nazioni: _____

Indicare il tipo di collegamento: _____

➤ Il centro svolge un'attività di valenza:

- Locale
- Regionale
- Nazione
- Internazionale

- L'attività di cui si chiede l'accreditamento è sede di registri, sorveglianze o altro genere di monitoraggio di patologia ? Sì No

Se sì indicare di che monitoraggio si tratta : _____

- L'attività di cui si chiede l'accreditamento ha collegamenti stabili con Associazioni d'utenza? Sì No Se sì, indicare:

ASSOCIAZIONE	Bacino dell'associazione			Nominativo di riferimento (indirizzo e E-mail)
	Locale	Regionale	Nazionale	

- L'attività di cui si chiede l'accreditamento è stata, nell'ultimo triennio, oggetto di progetti ricerca ufficialmente finanziati da:

- Regione Emilia-Romagna
 Istituto Superiore di Sanità
 Ministero della Salute
 CNR
 MURST
 Altri Ministeri (indicare) _____
 Altre fonti nazionali istituzionali (indicare) _____
 Altre fonti nazionali private (indicare) _____
 Unione Europea
 OMS
 Altre Organizzazioni governative internazionali (indicare) _____
 Altre fonti internazionali non governative (indicare) _____

7. Altro che si intende segnalare come rilevante per descrivere l'attività

(*) Compilare un modulo per ogni patologia rara di cui si intende richiedere l'accreditamento alla certificazione