

## **GUIDA AI SERVIZI PER LE PERSONE CON MALATTIA RAR E LE LORO FAMIGLIE**

### **HO UNA MALATTIA RARA, COSA DEVO FARE?**

In Italia, secondo il decreto n.279 del 18 maggio 2001, esiste un elenco ben definito di malattie rare per le quali il Sistema Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione.

**ATTENZIONE:** Secondo la legge italiana attualmente, non tutte le malattie rare hanno diritto all'esenzione, ma solo quelle presenti nell'elenco della legge 279/2001: Ogni Regione ha individuato degli ospedali competenti per le malattie rare. Nella legge 279/2001 questi ospedali vengono chiamati "CENTRI DI RIFERIMENTO". La legge 279/2001 descrive il percorso del paziente con malattia rara nei seguenti termini:

#### **1- POTREI AVERE UNA MALATTIA RARA COSA DEVO FARE? SOSPETTO DIAGNOSTICO:**

**IL PAZIENTE POTREBBE AVERE UNA MALATTIA RARA** inserita nell'elenco della 279/2001: Il medico di famiglia indirizza il paziente verso uno specialista di un ospedale pubblico individuato dalla REGIONE come centro competente per una determinata malattia rara. Se la diagnosi non è ancora certa, il paziente può eseguire esami DI ACCERTAMENTO in esenzione cioè completamente gratuiti, mediante richiesta dello specialista del centro competente. In caso di malattia rara di origine ereditaria, per arrivare alla diagnosi della malattia del paziente, anche gli esami genetici eseguiti sui suoi familiari sono gratuiti. **IL PERCORSO DIAGNOSTICO E' GRATUITO SIA CHE SI CONFIRMI IL SOSPETTO DI MALATTIA RARA O MENO.**

#### **2- HO UNA MALATTIA RARA COSA DEVO FARE? DIAGNOSI-CERTIFICAZIONE:**

Una volta formulata la diagnosi, lo specialista del centro competente rilascia al paziente il certificato di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e valenza nazionale. **IL CERTIFICATO** può essere rilasciato da qualsiasi centro competente italiano, non necessariamente da quelli della Regione di residenza. **SOLO** gli ospedali riconosciuti dalle Regioni possono rilasciare la certificazione. lo specialista del centro competente individuato nella Delibera di individuazione dei centri accreditati (2007), Allegato A (2007), Allegato B (2007), Allegato C (2007), rilascia al paziente il certificato di malattia rara.

I centri accreditati sono tenuti a rilasciare il certificato di diagnosi di malattia rara. Ogni ospedale della Rete ha individuato al suo interno gli specialisti ed altri operatori abilitati ad accedere ad un sistema informatico regionale intranet rispondente a precisi criteri di sicurezza. L'accesso avviene tramite password per inserire i dati del paziente e redigere il certificato. I certificati devono essere stampati in duplice copia e firmati dallo specialista. Una copia deve essere consegnata al paziente (o spedita al suo domicilio) e una spedita (o portata dal paziente) alla ULSS di residenza. **ATTENZIONE:** la certificazione può essere rilasciata sia in seguito a visita specialistica con presenza fisica del paziente ma anche in base alla consultazione di documentazione clinica, fornita

dal paziente o in possesso del centro accreditato, esaustiva senza obbligo della presenza fisica del paziente.

Tale certificato ha durata illimitata e validità nazionale.

**ATTENZIONE** Il certificato può essere rilasciato da qualsiasi centro competente italiano, non necessariamente da quelli della Regione di residenza, purché i centri siano riconosciuti dalle Regioni con appositi atti deliberativi.

### **3- COME OTTENERE L'ESENZIONE?**

#### **ESENZIONE:**

Una volta ottenuta la certificazione da parte dello specialista, il paziente si reca all'Asl di residenza (ULSS, ULS) o il dipartimento di cure primarie, la quale rilascia il DOCUMENTO DI ESENZIONE che ha durata illimitata e validità nazionale.

Le aziende ULSS di residenza rilasciano l'attestato di esenzione in seguito alla presentazione di certificati da parte dei pazienti assistiti purché tali certificati siano rilasciati da ospedali dell'Area Vasta o da centri per le malattie rare riconosciuti dalle altre Regioni italiane.

Gli operatori del distretto possono stampare direttamente dal sistema informatico intranet l'attestato di esenzione. Per i certificati rilasciati fuori Area Vasta, il distretto può rilasciare l'attestato di esenzione dopo aver caricato tali certificazioni nel sistema informatico delle malattie rare ([Circolare esplicativa rete malattie rare Regione Veneto 2007](#)).

### **4- CHE COSA GARANTISCE L'ESENZIONE?**

#### **DOPO L'ESENZIONE:**

il paziente può eseguire visite, esami o ottenere prodotti dietetici e farmaci relativi alla sua malattia , CON UN PIANO TERAPEUTICO, (anche di fascia C come indicato da protocolli regionali) che il Sistema Sanitario Nazionale eroga gratuitamente .

**OGNI REGIONE DECIDE AUTONOMAMENTE COME E QUALI PRESTAZIONI GRATUITE CONCEDERE..** Nel caso delle malattie metaboliche anche i prodotti dietetici.

### **5-SONO UN PAZIENTE CONMALATIA NEUROLOGICA. COME OTTENGO I FARMACI?**

Per le malattie rare neurologiche e metaboliche con prevalente interessamento neurologico è in vigore la [Delibera n. 2135 del 16 luglio 2004](#) e [Allegato che individua un elenco di farmaci di fascia C ritenuti essenziali da dare in esenzione](#). La prescrizione di tali farmaci deve avvenire tramite PTP (piano terapeutico personalizzato) redatto dallo specialista curante del centro individuato da delibera.

Tale piano ha una validità massima di un anno.

### **6. COME OTTENERE I FARMACI OFF-LABEL, REGISTRATI IN ITALIA MA OMPIEGATI CON INDICAZIONI NON AUTORIZZATE?**

Fatta eccezione per i farmaci per indicazioni già incluse nella legge 648/96

([http://www.agenziafarmaco.it/INFO\\_SPER\\_RIC/sectionf8cf.html](http://www.agenziafarmaco.it/INFO_SPER_RIC/sectionf8cf.html)), i farmaci impiegati per indicazioni non autorizzate (off label) sono sottoposti alla disciplina di cui alla legge 8 aprile 1998, n. 94 (<http://www.camera.it/parlam/leggi/98094l.htm>) che, comunque, pur consentendo a particolari condizioni la prescrizione della terapia, non riconosce il diritto del paziente all'erogazione a carico del Sistema Sanitario Nazionale. (Erogazione farmaci Off-label 2007, Allegato A 2007, Allegato B 2007, Allegato A1 2007, Allegato A2 - 2007, Allegato A3 2007)

## **.7-COME OTTENGO LE CURE ODONTOIATRICHE?**

In Veneto la DGR 2227 con l' allegato 1 definisce che devono essere date in gratuità tutte le cure odontoiatriche necessarie e dipendenti dalla malattia rara, con eccezione di quelle la cui unica indicazione è di tipo estetico, a soggetti affetti da malattie rare.

Il numero massimo di prestazioni per ricetta è di 4. La partecipazione alla spesa annua è di 160 euro, le spese di laboratorio e le spese di materiale sono a carico dell'utente, mentre la partecipazione alla spesa per riparazione dell'apparecchio è di 30 euro.

Nel decreto 2227 sono riportate le prestazioni date in esenzione. **ATTENZIONE:** questo tipo di agevolazioni riguarda solo i residenti della Regione Veneto

## **8- COME OTTENGO IL SERVIZIO DI RIABILITAZIONE?**

I cicli di medicina fisica e riabilitativa utili a soggetti affetti da malattia rara devono essere prescritti dallo specialista fisiatra che deve redigere un progetto/programma riabilitativo con specifico modulo allegato al DGR 2227 con l' allegato 2.

## **9- RETE MALATTIE RARE:**

**Registro Malattie Rare:** la delibera di giunta n.2169 dell' 8 agosto 2008 ha istituito il Centro di Coordinamento Regionale per le malattie rare, al cui interno si colloca il Registro Regionale Malattie Rare nato con la circolare Avvio rete malattie rare (2002). L'istituto gestisce un sistema informativo su rete intranet e collega i centri per le malattie rare del Veneto con le ULSS di residenza degli assistiti ed i servizi farmaceutici territoriali (Avvio rete malattie rare 2002). Questo sistema informatico, è partito nel 2002 con una prima versione modificata poi nel giugno 2007 (Circolare esplicativa rete malattie rare Regione Veneto 2007).

**Centro informazioni:** Il Registro Malattie Rare dispone di una linea telefonica (help-line) attiva dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 18 tenuta da professionisti sanitari competenti in materia. I recapiti di tale servizio sono: tel.: 049.8215700, fax: 049.8215701, email: [malattierare@pediatria.unipd.it](mailto:malattierare@pediatria.unipd.it), sito web: <http://malattierare.regione.veneto.it/>

**ATTENZIONE:** l'Azienda Ospedaliera di Padova ha creato una linea telefonica dedicata per prenotare visite specialistiche per le malattie rare presso il CUP centrale con il numero 049.8212015 attivo dalle 9 alle 12 dal lunedì al venerdì.

## **COS'E' UNA MALATTIA RARA?**

Ad oggi sono state classificate diverse malattie rare.

Per molte non esiste ancora 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. In Europa ne soffrono più di 20 milioni di persone, come rapportato da Eurordis. In Italia al fine di assicurarsi specifiche forma di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è stata istituita, mediante il D.M 279/2001, la RETE NAZIONALE per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

Elementi strategici Contenuti nel Decreto Ministeriale sono:

esistenza di un ELENCO MALATTIE RARE con particolare diritti,

creazione di UNA RETE REGIONALE E NAZIONALE di CENTRI ACCREDITATI

scelti da ogni REGIONE per la diagnosi e la cura di specifiche forme,

creazione di REGISTRI AD HOC CON SEDE SOVRA-REGIONALE E NAZIONALE in grado di coordinare e monitorare l'attività dei centri accreditati e la

concessione dei benefici ai pazienti,

coinvolgimento delle ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI nei processi decisionali e di monitoraggio,

Necessità di SUPPORTARE LE FAMIGLIE DEI PAZIENTI e I Professionisti del Sistema Sanitario Nazionale con azioni di informazione e formazione mirate.

L'azienda ospedaliera di Padova ha creato una linea telefonica dedicata per prenotare visite specialistiche per le malattie rare presso il CUP centrale:

tel.: 049 8212015 dalle 9 ALLE 12 lunedì-venerdì.

### **VENETO:**

REGISTRO MALATTIE RARE del Veneto di Padova

HELP-LINE: RISPONDONO OPERATORI SANITARI PREPARATI IN MATERIA

TEL: 049 8215700, 049 8215701

### **NAZIONALE:**

ISTITUTO SUPERIORE DELLA SANITA'

HELP -LINE: 800896949 :rispondono operatori del Centro Nazionale Malattie Rare [www.iss.it](http://www.iss.it)

### **INTERNAZIONALE:**

ORPHANET ITALIA: INFORMAZIONE MEDICO SCIENTIFICHE

[www.orphanet.com](http://www.orphanet.com)

EURORDIS: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

- MALATTIE RARE-ONLUS -

## **LE CERTIFICAZIONI NECESSARIE PER ACCEDERE AI SERVIZI:**

Le certificazioni relative all' **INVALIDITA'** all' **HANDICAP** e alla **DISABILITA'** consentono di ottenere benefici e possibilità di accedere ai servizi.

Tali certificazioni sono rilasciate su domanda dell'interessato e a seguito di visita, da **COMMISSIONI MEDICHE**.

Le commissioni mediche sono le seguenti:

1- commissione medica per l'accertamento dell'invalidità civile (legge 295/90)

2-commissione per l'accertamento dell' handicap (LEGGE 104/92)

3-commissione per l'accertamento delle condizioni di disabilità per il collocamento mirato (legge 68/99)

4-commissione per l'accertamento della cecità civile

5-commissione per l'accertamento del sordomutismo.

La domanda di accertamento per invalidità civile, handicap e disabilità va presentata utilizzando l'apposito modulo regionale , che può essere scaricato dal sito dell' **ULSS** di pertinenza o reperito presso gli Enti di Patronato.

Alla domanda deve essere allegato il certificato del medico di medicina generale (conforme al modello regionale) e copia di carta di identità. Per l'accertamento della cecità civile e per l'accertamento della sordità va allegato il certificato dello specialista. Tutta la documentazione sanitaria va portata in doppia copia al momento della visita (come indicato nella lettera di convocazione che si riceverà). Per il riconoscimento delle proprie pratiche previdenziali, l'interessato può rivolgersi anche agli enti di Patronato riconosciuti dalla legge, che hanno il compito di assistere gratuitamente i lavoratori: un elenco degli Enti di Patronato riconosciuti a livello nazionale è reperibile nel sito <http://www.inps.it/servizi/Patronati/info.htm>

**E' POSSIBILE** effettuare i diversi accertamenti in un' **UNICA VISITA**: per ottenere questo è necessario barrare nel modulo regionale di domanda le caselle corrispondenti a tutti gli accertamenti che interessano tra quelli sotto indicati:

- invalido civile
- cieco civile
- sordo
- persona handicappata
- persona disabile

### **INDIRIZZI**

Ufficio Invalidi Civili

Padova, via Ospedale 22 tel.: 049 8214232 8DALLE 12 ALLE 14) FAX 049 8214237

## **DIRITTI**

### **LE CERTIFICAZIONI NECESSARIE PER ACCEDERE AI SERVIZI INVALIDITA' CIVILE:**

il riconoscimento di invalidità civile (L.118/1971 e L.18/1980) può essere chiesto da:

**MINORI**: con malattie o menomazioni permanenti e croniche, sia pure di natura fisica e intellettuale, che comportino una o più delle seguenti condizioni: difficoltà persistenti a svolgere compiti e funzioni della propria età



-sordità con perdita uditiva superiore a 60 Db nell'orecchio migliore (calcolata alle frequenze 500-1000-2000 HZ)

-necessità di assistenza continua

**BENEFICI:**

-ausili e protesi

-esenzione del tiket farmaceutico (con esclusione dei farmaci di fascia c, a meno che non intervenga -un piano terapeutico a doc)

-esenzione del tiket su prestazioni specialistiche e di laboratorio

-indennità di frequenza (in caso di frequenza a centro di riabilitazione, scuola, centro di formazione professionale o centro occupazionale) nei limiti del reddito previsti dalla normativa

-indennità di accompagnamento (in caso di necessità di assistenza continuativa per incapacità a compiere gli atti della vita e/o impossibilità a deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore)

**ADULTI:** con malattie o menomazioni permanenti e croniche, sia di natura fisica che psichica e intellettuale, che comportino una o più delle seguenti condizioni: riduzione della capacità lavorativa superiore al 33%

necessità di assistenza continua

**BENEFICI:**

-ausili e protesi

-esenzione del tiket farmaceutico (con esclusione dei farmaci di fascia C) per coloro che hanno il 100% di invalidità

-esenzione del tiket su prestazioni specialistiche e di laboratorio (dal 67%)

-iscrizione all'elenco per il collocamento mirato delle persone disabili dal 46 %

-assegno mensile (74%-99%) o pensione di invalidità civile 100%, nei limiti di reddito fissati annualmente dalla normativa nazionale.

-indennità di accompagnamento (in caso di necessità di assistenza continua per incapacità a compiere gli atti della vita e/o impossibilità a deambulare senza l'aiuto permanente di una accompagnatore.

**ANZIANI:** con più di 65 anni affetti da malattie o menomazioni permanenti e croniche, sia di natura fisica che psichica e intellettuale, che comportino una o più delle seguenti condizioni:

difficoltà persistenti a svolge compiti e funzione della propria età

necessità continua di assistenza

**BENEFICI:**

-ausili e protesi

- esenzione del tiket farmaceutico (con esclusione dei farmaci di fascia C) per coloro che hanno il 100% di invalidità

-esenzione del tiket su prestazioni specialistiche e di laboratorio (dal 67%)

-indennità di accompagnamento (in caso di necessità di assistenza continua per incapacità a compiere gli atti della vita e/o impossibilità a deambulare senza l'aiuto permanente di una accompagnatore.

Il riconoscimento alla cecità (L.381/1979), in alternativa a quello di invalidità civile, può essere richiesto da:

coloro che sono affetti da sordità congenita o acquisita durante l'età evolutiva, che abbia impedito l'apprendimento del linguaggio parlato

**BENEFICI:**

-ausili e protesi

-esenzione del tiket farmaceutico (con esclusione dei farmaci di fascia c)

- esenzione del tiket su prestazioni specialistiche e di laboratorio
- pensione nella fascia di età 18-65 anni nei limiti di reddito fissati annualmente dalla legge
- indennità di comunicazione.

Se l'esito dell'accertamento dell'invalidità civile (che deve essere confermato dalla Commissione Medica di Verifica dell' I.N.P.S.) consente l'accesso ai benefici economici, l' UFFICIO INVALIDI CIVILI del SERVIZIO IGIENE E SANITA' PUBBLICA richiederà all'interessato la documentazione necessaria all'avvio della procedura amministrativa per l'erogazione.

Contemporaneamente il medesimo UFFICIO invia il verbale della visita effettuata alla Commissione di verifica dell'I.N.P.S, che può chiedere chiarimenti all'Ufficio Invalidi, oppure convocare la persona interessata per un'ulteriore visita. A seguito di convalida da parte della Commissione di Verifica, l'Ufficio Invalidi Civili invia l'esito dell'accertamento alla persona e trasmette la documentazione raccolta all' U.O.I...C- UNIONE OPERATIVA INVALIDI CIVILI che provvede ad inviare alla persona quanto dovuto.

#### **INDIRIZZI.**

-Ufficio Invalidi Civili del Servizio Igiene e Sanità Pubblica  
Padova, Via Ospedale 22 tel.: 049 8214234- fax 049 8214237

-Unità Operativa Invalidi Civili  
Padova, Via dei Colli 4 tel: 049 8216039- fax 049 846334



- MALATTIE RARE-ONLUS -