

Domande Frequenti (FAQ)

Quali malattie rare danno diritto all'esenzione?

In Italia, nel 2001 è stato definito su base nazionale un elenco di malattie rare aventi diritto all'esenzione (allegato 1 del DM 279/2001). Tale elenco è stato successivamente oggetto di revisione nel 2017 (allegato 7 dCPM 12.01.2017).

L'elenco è costituito da nomi di malattia e/o gruppi, identificati da uno specifico codice di esenzione, univoco sul territorio nazionale, e da loro sinonimi. Per i gruppi sono elencati alcuni esempi di malattie afferenti. I nomi di malattia riportati come esempi non sono esaustivi di tutte le patologie potenzialmente incluse nei gruppi. In caso di dubbi rispetto all'inclusione o meno di una specifica entità di malattia nell'elenco è possibile consultare il sito www.malattierare.gov e/o rivolgersi al Coordinamento malattie rare della propria regione di residenza (<https://www.malattierare.gov.it/puntiContattoRegionali/lista>).

Cos'è Orphanet?

Orphanet è una nomenclatura multilingue delle malattie rare periodicamente aggiornata. Orphanet fa riferimento alla definizione di malattia rara dell'Unione Europea secondo cui è da considerarsi rara una malattia che interessa non più di una persona ogni 2.000 nella popolazione. Per ciascuna entità di malattia sono disponibili un riassunto ed informazioni aggiuntive (codice ORPHA e altri codici di classificazione internazionali, gene/geni responsabili, segni e sintomi, associazioni, studi clinici se disponibili, etc). Il sito è raggiungibile al seguente indirizzo: www.orpha.net

La lista di malattie rare aventi diritto all'esenzione e quella di Orphanet coincidono?

No. Se una malattia è presente in Orphanet non significa che sia automaticamente inclusa nella lista di malattie rare aventi diritto all'esenzione in Italia.

Orphanet è una nomenclatura delle malattie rare, nata per scopi principalmente di classificazione ed informazione. La lista di malattie rare di cui all'elenco ministeriale costituisce un Livello Essenziale di Assistenza (LEA) e stabilisce il diritto all'esenzione.

Qual è il percorso nel caso di sospetto di una malattia rara?

Il primo interlocutore cui rivolgersi è il proprio medico di medicina generale e/o il pediatra di libera scelta e/o altro specialista, che, in base al quadro clinico, potrà formulare un sospetto diagnostico. Nel caso in cui il sospetto diagnostico riguardi una malattia rara inclusa nell'elenco nazionale delle malattie rare, la persona deve essere indirizzata ad un Centro della rete malattie rare, identificato come di riferimento per la malattia sospettata o per un particolare gruppo di malattie rare. Il medico specialista del SSN che formula il sospetto diagnostico può prescrivere in esenzione le prestazioni finalizzate alla diagnosi, incluse nei LEA, utilizzando il codice R99. Tale codice non è associato all'assistito, ma alla prestazione richiesta nell'ambito del percorso diagnostico.

Quali sono i compiti dei Centri di riferimento?

I Centri di riferimento – i cui compiti sono esplicitati nel dettaglio nel Documento di riordino della rete nazionale malattie rare (Accordo stato-regioni rep. Atto 121/2023) -

hanno il compito di definire il piano diagnostico-terapeutico-assistenziale personalizzato, compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona con malattia rara necessita.

Cosa sono le reti europee di riferimento?

A seguito della Direttiva 2011/24/UE, l'Unione Europea ha istituito e supporta le Reti di Riferimento Europee (ERN) che si occupano di malattie rare o complesse a bassa prevalenza, costituite da prestatori di assistenza sanitaria (ospedali, IRCCS, etc.) (HCP), selezionati a livello regionale, nazionale e poi europeo secondo criteri di attività e competenza. Attualmente sono attive 24 ERN, ciascuna dedicata a un gruppo specifico di malattie rare. Esse svolgono attività di ricerca e formazione e discussione di casi clinici complessi. In Italia molti ospedali ed IRCCS sede di Centri di riferimento partecipano alle reti europee. L'elenco e i siti con le informazioni sulle 24 reti europee sono disponibili al seguente indirizzo:

https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_it

Chi ha diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle spese sanitarie per malattia rara?

Tutti gli assistiti del Sistema Sanitario Nazionale per i quali è stata diagnosticata e certificata una delle malattie rare identificate nell'apposito elenco ministeriale. La conferma diagnostica e la conseguente certificazione di diagnosi danno diritto all'esenzione se effettuate da uno dei Centri della rete malattie rare identificato come di riferimento per la malattia in oggetto dalla regione/PA dove il Centro insiste.

Chi redige il certificato di diagnosi di malattia rara?

Il certificato di diagnosi di malattia rara viene redatto da un medico specialista operante presso un Centro della rete malattie rare identificato come di riferimento per la malattia in oggetto dalla regione/PA. In molte regioni, tra cui la regione Veneto, sono in uso sistemi informativi dedicati per la redazione dei certificati di diagnosi e dei piani terapeutici assistenziali

Chi emette l'attestato di esenzione per malattia rara?

L'attestato di esenzione per malattia rara può essere rilasciato unicamente dalla propria AULSS di residenza. L'informazione relativa all'esenzione viene comunicata automaticamente dall'AULSS di residenza all'Anagrafe unica regionale (AUR) e all'anagrafe unica nazionale degli assistiti (ANA).

L'esenzione per malattia rara è valida su tutto il territorio nazionale?

Sì, l'esenzione di malattia rara ha validità in ambito nazionale. Non ha validità in Paesi esteri.

L'esenzione per malattia rara ha durata illimitata?

Sì, fatti salvi i casi di limite temporale di validità dell'esenzione specificatamente previsti dall'elenco ministeriale e ai quali si rimanda (ad esempio per pubertà precoce idiopatica). L'esenzione può cessare qualora lo stato di malattia che ha dato origine all'esenzione non sia più confermato

A cosa dà diritto l'esenzione?

L'esenzione dalla partecipazione al costo riguarda le prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara e per la prevenzione degli eventuali aggravamenti, secondo il piano terapeutico-assistenziale definito dal Centro di riferimento.

Possono esistere percorsi di prescrizione e valutazione ai fini dell'eventuale erogazione in esenzione di trattamenti non inclusi nei LEA definiti a livello regionale.

A chi posso chiedere informazioni riguardo alla rete, ai percorsi, ai diritti?

Ciascun Coordinamento regionale gestisce un Centro informazioni dedicato.

Quello gestito dal Coordinamento malattie rare della Regione Veneto è contattabile telefonicamente dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 17.00:

Tel. 049 8215700

800318811 (Numero Verde) oppure via mail:

malattierare@regione.veneto.it

I contatti degli altri Centri di informazione sono disponibili nel Portale ministeriale:

<https://www.malattierare.gov.it/puntiContattoRegionali/lista>.