

## Allegato 1 “Aggiornamento esenzioni malattie rare”

### A) Premessa

Il DM 279/2001 ha disciplinato per la prima volta in Italia l’assistenza relativa alle malattie rare riportando in allegato l’elenco di quelle per le quali veniva essere riconosciuto il diritto all’esenzione dalla partecipazione al costo, per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l’indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate.

Nell’art 2 del DM si istituiva la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da “ presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.”

L’art 6 del DM precisa che l’assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Inoltre, secondo l’art. 5, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell’assistito sono assicurate in esenzione dalla quota di partecipazione alla spesa.

La Regione Toscana con la DGR 90/2009 ha ampliato l’elenco delle malattie rare integrando l’elenco già presente nel DM 279/2001, garantendo ai residenti toscani l’accesso al regime di esenzione della partecipazione al costo per le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza anche in riferimento alle patologie dell’elenco aggiuntivo sulla base dell’elenco che era stato condiviso da tutte le Regioni e le Province autonome, nella proposta di DPCM recante “Nuova definizione dei livelli essenziali di assistenza”, così come risulta dall’atto della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano n. 90/CSR del 20 marzo 2008.

Il sistema regionale toscano delle malattie rare, attivato a seguito del DM 279/2001, è articolato su una rete di presidi specialistici per specifiche malattie rare. Il gruppo di Coordinamento regionale riunisce le strutture di coordinamento della rete dei presidi per gruppi omogenei di patologie, il Registro Toscano Malattie Rare e il Forum delle associazioni toscane malattie rare.

Dal 2004 la Regione Toscana, per il tramite del Coordinamento Regionale Malattie Rare ha aggiornato la rete con una serie di atti. Il Registro Toscano delle Malattie Rare (di seguito denominato RTMR), si è configurato sempre più uno strumento non solo di rilevazione epidemiologica, ma anche come necessario supporto alla programmazione sanitaria e al funzionamento della rete. Infatti gli aggiornamenti della rete dei presidi e dei relativi ruoli che si sono susseguiti negli anni si sono basati sull’esame della casistica inserita in RTMR.

Con la recente DGR 176/2017 si è provveduto a ridefinire le modalità di aggiornamento della rete e di rilascio della modulistica dedicata alla certificazione diagnostica necessaria per il rilascio dell’attestato di esenzione per malattia rara nonché dedicata alla redazione del piano terapeutico al fine di:

- 1.garantire che la certificazione diagnostica e il piano terapeutico siano rilasciati dai presidi a questo scopo individuati dalla Regione ai sensi del DM 279/2001;
- 2.consentire ai presidi della rete regionale delle malattie rare di intercettare tutti i soggetti con diagnosi di malattia rara e assicurare il corretto completamento di RTMR;

3.garantire il continuo aggiornamento della rete dei presidi e dei loro ruoli nei percorsi assistenziali per le malattie rare direttamente nel data-base di RTMR da parte del gruppo “Coordinamento regionale per le malattie rare”.

Gli attestati di esenzione e l'erogazione del piano terapeutico sono vincolati alla presentazione del modulo emesso per il tramite di RTMR, previa compilazione della diagnosi e/o del piano terapeutico da parte dei presidi della rete toscana malattie rare presenti nel data base di RTMR.

Sono abilitati a compilare on line la modulistica esclusivamente i presidi con ruoli riconosciuti per la stesura della certificazione diagnostica e/o del piano terapeutico per le malattie rare, pertanto il sistema di certificazione e redazione di piani terapeutici con protocollo di RTMR consente di garantire che i certificati diagnostici e piani terapeutici siano emessi solo dai presidi della rete regionale malattie rare.

Per sopperire ad eventuali situazioni di momentaneo malfunzionamento per criticità tecniche della rete informatizzata è stata predisposta una procedura di emergenza mediante una specifica modulistica che può esse compilata manualmente, la cui attivazione viene tracciata dal sistema. Al di fuori di questa eccezione, non saranno più accettati certificazioni diagnostiche e piani terapeutici rilasciati dai presidi della Regione Toscana su modulistica diversa da quella emessa per il tramite del Registro Toscano Malattie Rare.

Dato che ogni Regione ha disciplinato autonomamente la propria modulistica, la presentazione della modulistica emessa per il tramite del Registro Toscano Malattie Rare è ovviamente vincolante solo per i presidi del Servizio Sanitario della Regione Toscana. La modulistica proveniente dalle altre Regioni per essere accettata dalle strutture toscane deve comunque riportare il riferimento del presidio come presidio della rete regionale malattie rare, il nome della patologia rara e il codice di esenzione relativo.

Il nuovo sistema consente inoltre un aggiornamento continuo della rete da parte del Coordinamento Regionale Malattie Rare sul data base del Registro. La rete viene pubblicata direttamente sul sito [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it) costantemente aggiornato a cura del Registro Toscano Malattie Rare

### **B) Modifiche introdotte dal DPCM 12.1.2017 per il sistema di esenzioni relativo alle malattie rare.**

Secondo l'art. 52 del DPCM 12.1.2017, “le persone affette dalle malattie rare indicate nell'allegato 7 al presente decreto hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria”

Inoltre ai sensi dell'art. 13, “Agli assistiti affetti da malattia diabetica o dalle malattie rare di cui allegato 3 al presente decreto, sono garantite le prestazioni che comportano l'erogazione dei presidi indicati nel nomenclatore di cui al medesimo allegato 3. Le Regioni e le Province autonome disciplinano le modalità di accertamento del diritto alle prestazioni, le modalità di fornitura dei prodotti e i quantitativi massimi concedibili sulla base del fabbisogno determinato in funzione del livello di gravità della malattia, assicurando l'adempimento agli obblighi di cui all'art. 50 del decreto legge 30 settembre 2003, n. 269, convertito con modificazioni dalla legge 24 novembre 2003, n. 326, e successive modificazioni”.

L'art. 64 inserisce quanto segue tra le norme finali e transitorie:

- “Con successivi appositi Accordi sanciti dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, su proposta del Ministro della salute sono fissati criteri uniformi per la individuazione di limiti e modalità di erogazione delle prestazioni che il presente decreto demanda alle regioni e alle province autonome.
- Le disposizioni in materia di malattie rare di cui all'art. 52 e all'allegato 7 entrano in vigore dal centottantesimo giorno dalla data di entrata in vigore del presente decreto; entro tale data le regioni

e le province autonome adeguano le Reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali.

•Le disposizioni in materia di assistenza specialistica ambulatoriale, di cui agli articoli 15 e 16 e relativi allegati, entrano in vigore dalla data di pubblicazione del decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sentita l'Agenzia per i servizi sanitari regionali, previa intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome. Fino all'entrata in vigore delle suddette disposizioni, l'elenco delle malattie croniche ed invalidanti che danno diritto all'esenzione e' contenuto nell'allegato 8-bis.”

Per quanto riguarda l'allegato 8bis del DPCM 12.1.2017, con la recente DGR 504/2017 si è proceduto quindi nel frattempo a:

- darne attuazione approvando l'elenco delle Patologie croniche ed invalidanti, integrato con le ulteriori prestazioni correlate alle medesime Patologie previste dagli specifici atti regionali;
- mantenere la patologia “Miastenia grave” nell'ambito delle Patologie croniche ed invalidanti fino all'entrata in vigore del nuovo elenco delle malattie rare (15.9.2017) secondo quanto previsto all'art. 64 del sopracitato DPCM del 12.1.2017;
- confermare la patologia “Sclerosi sistemica” (codice RM0120 di cui alla DGR 90/2009) nella classificazione delle malattie rare escludendola dal novero delle Patologie croniche ed invalidanti;
- prevedere il passaggio delle Malattie rare “Celiachia”, “Dermatite Erpetiforme” , “Sindrome di Down”, “Sindrome di Klinefelter” e “Connettiviti indifferenziate” nell'elenco delle Patologie croniche ed invalidanti per le esenzioni di nuovo rilascio, mantenendo le suddette patologie nell'ambito delle Malattie rare, per i pazienti già titolari della relativa esenzione fino all'entrata in vigore del nuovo elenco delle malattie rare (15.9.2017) ;
- confermare, in regime di esenzione, le indagini genetiche relative alla diagnosi di patologia per celiachia e dermatite erpetiforme, estendendole, oltre che per l'assistito, anche per i familiari di primo grado.

Per quanto riguarda le malattie rare il documento di cui all'allegato 2 del presente atto, elaborato a cura di RTMR nell'ambito del Coordinamento Regionale Malattie Rare, riporta tutte le modifiche che intervengono, nell'ambito delle malattie rare, a seguito dell'entrata in vigore dell'Allegato 7 del DPCM 12.1.2017 (compresi cambiamenti di codice e/o denominazioni). Detto documento è reso disponibile sul sito regionale [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

Si rimanda a circolari informative della Direzione Diritti di Cittadinanza e coesione sociale della Regione Toscana la diffusione di eventuali indicazioni, precisazioni e integrazioni in merito alla codifica di ulteriori patologie come afferenti/esempi relativamente ai codici di cui all'allegato 2 del presente atto. Tali indicazioni/precisazioni elaborate a cura del Coordinamento regionale per le malattie rare saranno anche inserite direttamente sul data base del Registro Toscano Malattie rare e pubblicate sul sito sul sito regionale [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

Si evidenziano di seguito le principali modifiche:

### **1.Introduzione di nuovi codici per nuove malattie**

Dal 15.9.2017 saranno attivabili i nuovi codici riportati in allegato 2.

## 2. Cessazione di codice/malattia e/o afferente corrispondente

Patologie indicate nell'Allegato 1 al DM 279/2001 ma non più presenti né nell'Allegato 7 né nell'Allegato 8 al DPCM 12/01/2017 (tali patologie non saranno più considerate rare esenti e i relativi codici non saranno più attivi):

- RG0040 Kawasaki sindrome di

Il quadro clinico di questa malattia è prevalentemente acuto.

Le eventuali complicanze a lungo termine potrebbero trovare tutela nell'ambito delle malattie croniche esenti (Allegato 8 al DPCM 12/01/2017), a seguito di valutazione da parte del medico specialista.

- RP0050 Apnea infantile

La denominazione di tale patologia è stata considerata impropria, in quanto può essere estesa a condizioni non sempre riconducibili a malattie rare. Gli specialisti di riferimento potranno valutare l'eventuale attribuzione del codice RHG011 "Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita".

- Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di

Condizione afferente al gruppo delle "Anemie Ereditarie" RDG010 nell'Allegato 1 al DM 279/2001. La condizione viene esplicitamente esclusa nell'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017. (NB: il codice RDG010 però rimane attivo come Anemie Ereditarie e le altre patologie afferenti).

In data 15.9.2017 le esenzioni per le suddette patologie verranno chiuse.

## 3. Cambiamento esenzione da malattia rara a malattia cronica e viceversa

- La malattia Miastenia grave, già cronica esente (precedente codice 034) è stata spostata nell'elenco aggiornato delle malattie rare come Miastenia gravis (condizione afferente al nuovo codice di gruppo "Sindromi miasteniche congenite e disimmuni") con codice di esenzione RFG101. In data 15.9.2017 verranno effettuate le transcodifiche automatiche dei codici relativamente alle suddette patologie, fatte salve eventuali successive rivalutazioni diagnostiche effettuate, al primo accesso, dagli specialisti dei presidi di rete individuati per la presa in carico della patologia.

- Alcune malattie rare esenti ai sensi del DM 279/2001 sono state spostate nell'elenco aggiornato delle malattie croniche esenti (vd anche DGR 504/2017 e allegati 8bis e 8 al DPCM 12/01/2017) mutando il precedente codice di esenzione per malattia rara in nuovo codice di esenzione per malattia cronica e invalidante come di seguito specificato:

RI0060 Sprue celiaca da RI0060 a Malattia celiaca 059

Dermatite erpetiforme da RL0020 a Malattia celiaca 059

Connettiviti indifferenziate da RMG010 a Connettiviti indifferenziate 067

Sindrome di Down da RN0660 a Sindrome di Down 065

Sindrome di Klinefelter da RN0690 a Sindrome di Klinefelter 066

Il 15.9.2017 verrà effettuata una transcodifica automatica dei sopra elencati codici di esenzione.

## 4. Cessazioni di codice per malattie ex DM 279/2001 che assumono un altro codice

Codici di esenzione indicati nell'Allegato 1 al DM 279/2001 ma non più presenti nell'Allegato 7 al DPCM 12/01/2017 (tali codici non saranno più attivi):

- RC0140 Waldman malattia di

La denominazione di tale patologia è stata considerata impropria, in quanto sinonimo di "Linfangectasia intestinale" il cui codice (RI0080) è invece confermato. Verrà effettuata una transcodifica automatica del codice RC0140 nel codice RI0080. A seguito della transcodifica non sarà più possibile attribuire il codice RC0140.

●RN0080 Disautonomia familiare

Il codice RN0080 non è più presente nell'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017, tuttavia la condizione "Disautonomia familiare" viene inserita tra le malattie afferenti al gruppo delle "Neuropatie ereditarie" (codice RFG060).

●RC0030 Reifenstein sindrome di

Il codice non è più presente nell'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017, tuttavia la condizione "Reifenstein sindrome di", il cui nome è stato transcodificato in "Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni", viene inserita tra le malattie afferenti al gruppo dei "Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo" (codice RNG262).

●RN1090 Schinzel-Giedion sindrome di

Il codice non è più presente nell'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017, tuttavia la condizione viene inserita tra le malattie afferenti al gruppo delle "Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale" (codice RNG121).

●RN0990 Moebius sindrome di

Il codice non è più presente nell'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017, tuttavia la condizione viene inserita tra le malattie afferenti al gruppo delle "Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale" (codice RNG121).

**5.Cessazioni di codice per malattie ex DGR 90/2009 che assumono un altro codice**

Si rimanda al tabulato di cui all'allegato 2 per le relative note di specifica dei cambiamenti apportati nonché alle successive integrazioni che saranno fornite come sopra specificato .

**6.Spostamenti di codice per malattie e/o afferenti**

Si rimanda al tabulato di cui all'allegato 2 per le relative note di specifica dei cambiamenti apportati nonché alle successive integrazioni che saranno fornite come sopra specificato.

**7.Accorpamenti di malattie e/o afferenti**

Si rimanda al tabulato di cui all'allegato 2 per le relative note di specifica dei cambiamenti apportati nonché alle successive integrazioni che saranno fornite come sopra specificato .

**A seguito del presente atto verranno effettuate tutte le cessazioni e le transcodifiche automatiche dei codici relativamente alle patologie presenti nei data base dei flussi regionali per anagrafe/esenzioni.**

**Ulteriori integrazioni alle codifiche e ulteriori transcodifiche saranno effettuate anche a seguito di indicazioni e precisazioni in merito alle patologie afferenti relativamente ai codici di cui all'allegato 2 del presente atto, fornite dalla Direzione Diritti di Cittadinanza e Coesione sociale ed elaborate a cura del Coordinamento regionale per le malattie rare nonché inserite direttamente sul data base del Registro Toscano Malattie Rare.**

Sulla base delle indicazioni e precisazioni fornite a cura della Direzione Diritti di Cittadinanza e Coesione sociale della Regione Toscana, in attuazione al presente atto, le Aziende Sanitarie sono chiamate a fornire le informazioni utili ai pazienti affetti dalle patologie interessate dalle modifiche apportate dal DPCM 12.1.2017 e a consegnare i nuovi attestati di esenzione.

Le Aziende sedi di presidi della rete regionale toscana malattie rare, aggiornata ai sensi della DGR 176/2017 e del DPCM 12.1.2017, provvedono a:

●comunicare agli specialisti i contenuti del presente atto e le specifiche modalità di applicazione ai fini della corretta gestione dei pazienti in carico e della consegna dei nuovi certificati diagnostici.

- fornire le informazioni utili ai pazienti in carico per le patologie interessate dalle modifiche apportate dal DPCM 12.1.2017
- consegnare i nuovi certificati diagnostici / piani terapeutici secondo le indicazioni di cui alla DGR 176/2017 e gli aggiornamenti disposti dal presente atto in attuazione del DPCM 12.1.2017.

Le Aziende Sanitarie Locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente atto e le specifiche modalità di applicazione ai fini della corretta gestione dei pazienti in carico.

Si annota inoltre che nel DPCM 12.1.2017 per le seguenti malattie rare è stato stabilito un periodo di validità del codice di esenzione:

Malattia Rara Validità dell'attestato di esenzione

RB0010 Wilms, tumore di 5 anni(rinnovabile)

RB0020 Retinoblastoma 5 anni(rinnovabile)

RC0040 Pubertà precoce idiopatica 5 anni(rinnovabile)

RH0011 Sarcoidosi da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti

Si stabilisce che per i casi già presenti in anagrafica sanitaria:

- la durata di 5 anni decorrerà dal 15.9.2017 (con scadenza al 15.9.2022);
- la durata di 12 mesi decorrerà dal 15.9.2017 (con scadenza al 15.9.2018).

L'esenzione potrà essere rinnovata a seguito della rivalutazione dello specialista attivo in un Presidio della rete malattie rare riconosciuto per la malattia.

### **C) Periodo transitorio**

La tempistica di entrata in vigore delle varie disposizioni del DPCM e le abrogazioni previste nell'articolato comportano problemi di transizione tra i diversi regimi erogativi.

Si ritiene perciò opportuno che le procedure di riconoscimento del diritto agli utenti siano gestite all'insegna della semplificazione ed in modo da evitare disagi all'utenza e di prevenire la moltiplicazione degli accessi alle strutture sanitarie.

Si precisa a tal fine che nei casi in cui tra la data dell'impegnativa e quella dell'erogazione vi sia una modifica della disciplina, si dispone, in conformità all'orientamento fino ad ora seguito dal Ministero della Salute, che si applichi il regime erogativo vigente alla data della prescrizione.

Pertanto, le prestazioni non più previste in esenzione dai nuovi LEA saranno erogate in esenzione se prescritte con impegnativa avente data anteriore all'entrata in vigore delle disposizioni o degli allegati del DPCM.

Considerando che nella prima fase attuativa del DPCM 12.1.2017, è possibile che si verifichino errori di codifica da parte dei prescrittori nell'eventualità di ricette scritte a mano, si forniscono inoltre le indicazioni operative come di seguito riportato.

Le eventuali impegnative cartacee, compilate a mano dal medico, avente data successiva all'entrata in vigore delle disposizioni o degli allegati del DPCM, che riportino l'indicazione del vecchio codice di esenzione, saranno accettate dagli erogatori, purché:

- abbiano una data di prescrizione non successiva al 31.10.2017;
- vengano erogate esclusivamente le prestazioni previste dai LEA in vigore.