

Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

**Individuazione dei presidi accreditati per l'istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare di cui all'art.2 del Decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 e proposta dei Centri interregionali di riferimento**

**Premessa**

Le malattie rare (MR) sono un ampio gruppo di patologie (circa 5000 secondo l'OMS), accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione (< o =5 casi per 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea).

Le MR, delle quali circa l'80-90% riconoscono una base genetica, possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano. Le MR pertanto, oltre che numerose, sono molto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche. Esse sono tuttavia accomunate da una caratteristica estremamente importante dal punto di vista socio-sanitario: la bassa prevalenza nella popolazione. A questa spesso si associa, o ne può essere conseguenza la difficoltà sia nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi che un'adeguata terapia. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le MR costituiscono un problema sanitario importante in quanto sono spesso croniche e invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce; inoltre, essendo molto numerose, nel loro insieme interessano un numero rilevante di cittadini e di famiglie. Infine, le MR spesso sono causa di una certa diseguità fra cittadini nell'accesso ai servizi socio-sanitari, a causa delle disponibilità disomogenee e spesso insufficienti di conoscenze scientifiche e/o di strutture.

Ad oggi, non esiste una definizione uniforme di MR. Il Programma d'azione comunitaria 1999-2003 della Commissione della Comunità Europea definisce rare le malattie che hanno una prevalenza non superiore a 5 per 10 000 nell'insieme della popolazione comunitaria. La definizione di MR adottata negli U.S.A. è meno restrittiva rispetto a quella europea, in quanto viene definita rara una malattia con una prevalenza inferiore a 7,5 su 10 000; infine, in Giappone una malattia è definita rara quando la prevalenza è inferiore a 4 su 10 000. Appare evidente come le dimensioni del problema ed il tipo di strategia adottata dai diversi paesi per affrontare i conseguenti aspetti socio-sanitari possano variare con la soglia di prevalenza selezionata.

La classificazione delle MR è estremamente complessa, sia a causa della loro eterogeneità che per le frequenti difficoltà diagnostiche. Le affezioni che figurano nella classificazione internazionale delle malattie dell'OMS (International classification of diseases-X-Clinical modification, ICD-10) sono raccolte in 23 categorie principali; tali categorie si suddividono in 470 gruppi di malattie. La corretta individuazione delle singole MR incluse in tali gruppi costituisce alcune volte un problema in quanto sono coinvolte tutte le specialità mediche, nessuna esclusa; in questo ambito troviamo infatti patologie di interesse pediatrico, dermatologico, endocrinologico, neurologico, immunologico, ecc.

Le difficoltà che abbiamo brevemente menzionato fanno sì che solo in pochi Paesi si possa valutare il reale peso delle MR in termini di incidenza, prevalenza e costi socio-sanitari. Infatti, non si hanno dati adeguati di prevalenza sulle MR a livello di tutta l'Unione Europea, ed in particolare non sono disponibili informazioni esaustive in Italia. Emerge, quindi, la necessità di strutturare una rete che su base nazionale e regionale si prenda cura di questi pazienti e che raccolga, coordini e valuti le informazioni provenienti da fonti diverse (strutture sanitarie, associazioni dei pazienti, ecc.).

Le MR sono state identificate come una delle aree prioritarie di azione di sanità pubblica dall'Unione Europea; in particolare, viene sottolineata la necessità di ottenere dati affidabili sulla prevalenza e sulla distribuzione spazio-temporale di molte MR, base di informazioni indispensabile per programmare strategie di intervento sanitario coordinate a livello europeo, quali lo sviluppo di metodi per la diagnosi e di farmaci. Il Piano sanitario nazionale (PSN) 1998-2000 ha per la prima volta individuato tra i suoi obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle MR. In particolare, il PSN si propone il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- la diagnosi appropriata e tempestiva;
- il riferimento a centri specialistici per il trattamento;
- la promozione di attività di prevenzione;
- il sostegno alla ricerca scientifica, soprattutto riguardo allo sviluppo di nuove terapie.

**La normativa**

Il Decreto 18 maggio 2001, n. 279, del Ministero Sanità "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.", pubblicato sul

## Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

Supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale, Serie generale – n. 160 del 12.07.2001, prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare (art. 2), mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare. Tra questi saranno individuati Centri di riferimento interregionali che saranno il fulcro delle attività di sorveglianza e del flusso delle informazioni e svolgeranno anche il coordinamento dei presidi secondo metodologie condivise. La sorveglianza sarà centralizzata attraverso l'istituzione del Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio. Ai fini dell'esenzione il regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare (allegato 1 al D. M. 279/2001) per le quali si prevede l'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni sanitarie. Sono esentate le prestazioni effettuate presso i presidi della rete per l'accertamento delle malattie rare individuate dal regolamento (art. 4). Per i soggetti riconosciuti affetti da malattie rare è prevista l'esenzione per tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti, (artt. 5 e 6).

### **La Rete per le malattie rare della Regione Lombardia**

Come noto la situazione della Regione Lombardia è del tutto particolare rispetto alle competenze tra ASL e strutture erogatrici, pubbliche e private, che sono equiparabili, ai fini della loro funzione all'interno del servizio sanitario regionale, con il percorso di autorizzazione e di accreditamento. La presenza di più di 700 strutture iscritte nel registro delle strutture accreditate, delle quali circa 200 sono di ricovero e cura, pone una riflessione aggiuntiva nel momento in cui si tratta di strutturare la rete per il trattamento della malattie rare, tenendo come riferimento quanto previsto dal DM in materia ma contestualizzandolo nella realtà locale.

Gli attori di questa organizzazione sono i pazienti affetti da tale patologie e i loro famigliari, i Presidi della Rete, le strutture presenti sul territorio, i centri interregionali di riferimento, i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, le associazioni di volontariato. Il flusso dei pazienti è determinato chiaramente dalla strutturazione della rete e dalle competenze che rivestono i vari attori. L'obiettivo principale è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantendo un elevato livello della qualità dell'assistenza resa ed una tempestività d'azione. Il DM 279/2001 definisce che la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni. I presidi della Rete per le malattie rare devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico- molecolare. Pertanto i Presidi rappresentano il riferimento per il paziente che accede ad esso e quindi devono assicurare un approccio complessivo clinico-diagnostico-terapeutico, multidisciplinare, con la disponibilità di servizi e strutture di supporto (diagnostica, laboratorio, genetica, etc..). Il Presidio deve farsi carico, oltre che della patologia, del paziente nel suo insieme considerando anche le implicazioni psicologiche e familiari.

### **Il percorso del paziente**

L'art. 5 del DM 279/2001 prevede il percorso diagnostico del paziente in modo che l'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara sia indirizzato dallo stesso medico al presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia. Infatti, vista la particolare natura delle patologie in oggetto, è sicuramente lo specialista che opera nelle strutture accreditate che può formulare il sospetto diagnostico, su indicazione del medico di medicina generale e del pediatra di libera scelta che comunque devono continuare a seguire il proprio paziente.

Lo specialista che opera nel Presidio della rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente, compilando l'apposito modulo allegato alla presente (allegato A). Pertanto, dalla data della presente deliberazione, decade il regime transitorio stabilito dalla nota n. 49798 del 19/7/2001 della Direzione Generale Sanità con il quale si stabiliva la possibilità di assumere come validi per l'esenzione il certificato di qualsiasi specialista che opera in struttura pubblica o assimilati. La centralizzazione della possibilità della certificazione dell'esenzione, stabilita dal D.M., non dovrà comunque comportare problemi per il cittadino e i Presidi della rete dovranno attivarsi per facilitarne al massimo il paziente nel suo percorso diagnostico terapeutico. La certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla

## Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

definizione, anche il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie a cui la stessa afferisce, come definito nell'allegato 1 al dm n. 279/2001. L'attestato di esenzione avrà le stesse caratteristiche previste per le malattie croniche ed invalidanti, lo stesso colore, con l'aggiunta del decreto di riferimento e la validità sarà illimitata. L'attestato riporterà all'interno la seguente dicitura "...l'assistito ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti". Il dettaglio delle modalità operative per le procedure di esenzione sono contenute nella Circolare 56/SAN del 27/8/2001.

Il presidio della Rete deve erogare in regime di esenzione dalla partecipazione al costo le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito con sospetto diagnostico di malattia rara. Il Presidio, a diagnosi accertata, deve provvedere a redigere la certificazione per permettere l'ASL di emettere la tessera di esenzione relativa.

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del regolamento di individuazione delle malattie croniche ed invalidanti di cui all'articolo 5, lettera a), del D.lgs. 29 aprile 1998 n. 124 e ai sensi del presente regolamento sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto. Pertanto, una volta diagnosticata e certificata la patologia, tali pazienti possono accedere all'erogazione delle prestazioni a loro prescritte in regime di esenzione in tutte le strutture erogatrici del territorio regionale.

La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo reca l'indicazione, unicamente in forma codificata dal D.M. della malattia rara rispetto alla quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli definiti. Pertanto, una volta attestata l'esenzione, la prescrizione può essere effettuata su ricettario regionale, indicando il codice della patologia rara della quale è affetto il paziente.

Un aspetto importante da tenere in considerazione è quello della territorialità, in modo che venga garantita la presenza di strutture di supporto, diagnosi e cura nelle ASL dei pazienti. Tenuto conto della particolarità delle patologie e delle caratteristiche che il D.M. stabilisce debbano avere i presidi della rete non è possibile individuare una rete che assicuri, in maniera omogenea, la presenza degli stessi in tutte le ASL della Regione. A questo proposito è importante strutturare un rapporto tra i presidi della rete, qualificati nella diagnosi e nel trattamento di tali pazienti, e le altre strutture erogatrici presenti sul territorio, in modo da garantire la libera scelta del cittadino di individuare il luogo dove curarsi, per non caricare i presidi della rete di indagini diagnostiche eseguibili anche in altre strutture. Il presidio della rete che ha provveduto alla diagnosi e che ha in trattamento il paziente deve tenere aggiornata la situazione clinica del paziente stesso, assumendo le informazioni di indagini diagnostiche eseguite in altra sede, tramite lo stesso paziente o creando flussi informativi tra le varie strutture. Anche il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che ha in carico il paziente deve essere informato dal presidio di rete dell'evoluzione del quadro clinico della patologia. L'aspetto importante è che il paziente sia seguito nel suo percorso diagnostico-terapeutico, indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni necessarie, e tale compito è affidato al Presidio della rete che segue il paziente, in accordo con il medico di medicina generale e il pediatra di libera scelta che hanno in carico il paziente.

I presidi della rete devono collaborare con le associazioni dei pazienti e con le strutture socio-assistenziali territoriali in modo che vengano coinvolti nella strutturazione del percorso diagnostico terapeutico, in modo da poter aiutare il paziente ad affrontare meglio la propria malattia, non solo dal punto di vista medico ma anche da quello psicologico e sociale.

### ***L'assistenza farmaceutica***

Il Comma 6 dell'art. 3 del D.M. 279/2001 prevede che le Regioni predispongano modalità per la distribuzione e l'acquisizione dei farmaci specifici che necessitano a questi pazienti. Ai pazienti affetti dalle malattie rare di cui al D.M. 18 maggio 2001, n.279 possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale, di classe A (compresi quelli di fascia H) B e C, oltre ai farmaci inseriti nell'elenco predisposto dalla CUF ai sensi della legge 648/96 e i farmaci registrati all'estero, previsti dai

## Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

protocolli clinici concordati dai presidi di rete col centro interregionale di riferimento (CIR). Allo scopo, il competente medico specialista del presidio di rete predisporrà il piano terapeutico attraverso la compilazione dell'allegata scheda per la prescrizione dei farmaci (Allegato B). Copie di detta scheda dovranno essere fatte pervenire al medico curante dell'assistito (MMG o PLS) e alla A.S.L. di residenza dell'assistito. Il medico di medicina generale e/o pediatra di libera scelta, utilizzando i moduli del S.S.N., prescriverà le terapie indicate, nelle quantità previste dalla normativa vigente. (una o due prescrizioni per ricetta per un numero complessivo di pezzi non superiore a 3, secondo le raccomandazioni già fornite in materia di multiprescrizione) e indicando sulla ricetta il numero di esenzione relativo alla patologia. La prescrizione potrà essere fatta anche dal medico specialista del presidio di rete, purché in possesso del ricettario del S.S.N..

La fornitura dei farmaci avverrà:

- a. tramite il presidio di rete nel caso di somministrazione ambulatoriale dei prodotti. La struttura erogatrice chiederà il rimborso del farmaco utilizzando il tracciato record "File F" e indicando alla posizione 83 la tipologia del farmaco 10 = farmaci per le malattie rare;
- b. tramite la A.S.L. di appartenenza del paziente nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H, non registrati in Italia e/o compresi nell'elenco CUF istituito ai sensi della legge 648/96 per le terapie domiciliari. Alla ASL dovrà pervenire la prescrizione medica su ricettario, previa prescrizione del centro secondo l'allegato 1. La A.S.L., ai soli fini di invio dei flussi informativi, compilerà il tracciato record "File F", indicando alla posizione 83 la tipologia del farmaco 10 = farmaci per le malattie rare e trasmetterà il medesimo alla U.O. Gestione Fondo Sanitario Regionale, con cadenza trimestrale;
- c. tramite le farmacie aperte al pubblico nel caso dei farmaci di classe A, B, C, per le terapie da assumere al domicilio al di fuori di programmi di assistenza domiciliare

Le ASL, nella logica di favorire al massimo la possibilità di fornitura di farmaci, possono valutare la possibilità di fornire direttamente anche quanto contemplato al punto c), valutando la compatibilità territoriale e le convenienze organizzativo-gestionali.

### **Le strutture della rete**

Visto quanto sopra e tenuto conto della complessità della problematica, la Regione Lombardia individua, in prima istanza, i seguenti presidi che costituiscono la rete per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare:

- A.O. "Spedali Civili" Brescia,
- A.O. "Ospedali Riuniti" Bergamo
- A.O. "Istituti Clinici di Perfezionamento" Milano
- A.O. "Ospedale Niguarda Ca' Granda" Milano
- A.O. "Luigi Sacco" Milano
- A.O. "S. Paolo" Milano
- A.O. "San Gerardo dei Tintori" Monza
- IRCCS "Ospedale Maggiore" Milano
- IRCCS "Policlinico San Matteo" Pavia
- IRCCS "Istituto Nazionale Tumori" Milano
- IRCCS "Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta" Milano
- IRCCS "Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor" Milano
- IRCCS "Istituto Neurologico C. Mondino" Pavia

La dizione di presidio è desunta dal D.M. in materia ma sarà l'intera azienda ospedaliera o l'IRCCS che svolgerà le funzioni attribuite.

Tali Presidi svolgono le funzioni stabiliti dal D.M. 279/2001 e i compiti individuati nel presente provvedimento. Nell'allegato C sono evidenziate, per ogni Presidio, le patologie trattate e pertanto i pazienti dovranno essere indirizzati agli stessi per gli approfondimenti del caso. Chiaramente, vista la scarsa incidenza di alcune patologie, non per tutte è previsto un presidio di riferimento; in attesa di un consolidamento della rete creata da questo provvedimento si ritiene che possa valere il criterio dell'affinità, in modo che un paziente per il quale viene sospettata una patologia non legata a nessun presidio di riferimento venga inviato ad una struttura che tratta altre patologie della stessa categoria diagnostica. Sarà il Presidio che si farà il carico del paziente eventualmente indirizzandolo ad altri centri, nel caso in cui non fosse in grado di trattare il caso specifico.

Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

L'art. 2 definisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, stabilendo che nell'ambito dei presidi, con decreto del Ministro della Sanità, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato e le Regioni, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare sulla base di criteri di individuazione e aggiornamento concertati con la medesima conferenza. La Regione, entro 60 giorni dalla data di entrata in vigore del decreto deve formulare delle proposte in merito, per permettere al Ministero di individuare tali Centri entro 90 giorni. Il D.M. individua le seguenti funzioni per i Centri interregionali di riferimento (CIR):

- a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con il Registro nazionale di cui all'art. 3 ;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

La Regione Lombardia ritiene di individuare un Centro di riferimento interregionale che non solo svolga le funzioni sopra citate, e in seguito meglio individuate, ma si attivi per svolgere una funzione di collegamento strutturato tra i presidi della rete. Per svolgere al meglio tale compito si ritiene opportuno istituire un gruppo di coordinamento regionale del quale facciano parte, oltre alla Direzione Generale Sanità, il Responsabile del CIR e quelli dei presidi della rete con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni da mettere in atto. Tenuto conto che il D.M. stabilisce che i presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento, si conviene che le modalità attuative per affrontare tali tematiche siano concordate a livello del gruppo regionale che si configura come uno strumento operativo strutturato nella Rete della quale fanno parte i Presidi e il CIR. Il gruppo di coordinamento avrà anche la funzione di condividere le modalità per una corretta informazione dei cittadini sulla strutturazione della rete, in modo da utilizzare al meglio le potenzialità della rete. Il CIR deve farsi carico dei flussi informativi per la raccolta dei dati necessari al registro nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di sanità e per le indagini epidemiologiche necessarie. I Presidi della rete devono comunicare al CIR i dati necessari per espletare le funzioni a lui attribuite.

Nel territorio della Regione Lombardia, a Ranica, in provincia di Bergamo, si trova il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò. Tale centro è sorto per volontà dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, con il contributo di privati. Il Centro dispone di una superficie di 8000 mq, ed è circondata da un parco di circa 60.000 mq. Il Centro, autorizzato per l'attività di ricovero con decreto del Presidente della Giunta Regionale n.28518 del 4.5.1999, è articolato in una serie di sezioni che consentono di svolgere l'attività di ricerca clinica contemporaneamente su più livelli, mantenendo però una notevole possibilità di integrazione tra loro. Queste sezioni sono il Centro di Informazione per le Malattie Rare, il Centro di Ricerche Cliniche- che ha a disposizione day hospital e ambulatori- e la Scuola Europea per le Malattie Rare. Il Centro di Informazione per le Malattie Rare ha il compito di dare informazioni sulle malattie rare, di aggiornare pazienti e medici sulle nuove possibilità di cura, di diffondere la consapevolezza che è necessario moltiplicare gli sforzi della ricerca sperimentale e clinica e di preparare gli operatori sanitari qualificati nell'ambito delle ricerche sulle malattie rare. Dall'inizio dell'attività del Centro sono giunte richieste di informazione da parte di 6762 pazienti e sono state catalogate più di 900 malattie diverse che riguardano praticamente tutte le aree della medicina. Il Centro di Informazione è un servizio gratuito rivolto a pazienti, loro familiari e medici curanti. Il Centro di Ricerche Cliniche costituisce il cuore di tutto il progetto ed è articolato su tre livelli di intervento che corrispondono a quattro sezioni del complesso: Day Hospital; Ambulatori; Laboratori di informatica e statistica; Centro di monitoring degli studi clinici. La sezione Degenza ha 50 posti letto con sezione di terapia intensiva, la sala operatoria. La sezione Day-Hospital è destinata alla realizzazione di progetti clinici che non richiedono degenze protratte e dispone di 8 posti letto. La sezione Ambulatori è destinata agli incontri periodici con i pazienti necessari a completare gli studi clinici.

Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

La Scuola Europea per lo studio delle Malattie Rare permette di organizzare corsi di formazione per infermieri professionali di ricerca, per statistici e anche corsi educazionali per i pazienti e per i loro familiari.

Visti i compiti attribuiti ai Centri interregionali di riferimento dal D.M. e quelli stabiliti dal presente provvedimento, si ritiene opportuno individuare un unico Centro di riferimento, che svolgerà le proprie funzioni in collaborazione con i presidi della rete e con il supporto del gruppo regionale sopra evidenziato. Il Centro individuato è pertanto il Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare dell'Istituto Mario Negri, situato in via G.B. Camozzi 3 a Ranica, Bergamo, che svolgerà le sue funzioni tramite un atto convenzionale che lo stesso stilerà con l'Azienda Ospedaliera " Ospedale Riuniti" di Bergamo. Esiste già un atto convenzionale stilato tra l'Azienda Ospedaliera e il Centro di Ricerche (delibera n. 787 del 10/8/95) per le attività dell'ambito immunologico e pertanto si tratta di estendere l'ambito di collaborazione. Così facendo si ritiene di potersi avvalere di un Centro riconosciuto a livello scientifico per le competenze espresse in questi anni di attività collegandolo funzionalmente con un'Azienda Ospedaliera, che è anche presidio della rete. Per l'attività del Centro di riferimento, per le funzioni contemplate nel presente provvedimento, la Direzione Generale Sanità individuerà un'adeguata modalità di retribuzione in virtù dell'attività effettuata e documentata.

Si ritiene che l'individuazione della rete regionale lombarda per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare stabilita dal presente provvedimento sia da considerarsi una prima determinazione in materia, da rivedere eventualmente con il consolidamento della rete stessa o con l'emergere di ulteriori bisogni, al fine di ottimizzare ulteriormente la prevenzione e la cura di tali patologie.



**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).

.....

**Luogo** .....

**data** ...../...../.....

Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

**Timbro e firma del Medico**

.....



**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 <sup>(1)</sup>: \_\_\_\_\_

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<sup>(2)</sup>: \_\_\_\_\_  
Prima prescrizione:  Prosecuzione della cura:   
Data: \_\_\_\_\_  
Timbro e firma del medico prescrittore<sup>(3)</sup> \_\_\_\_\_ Timbro del Centro \_\_\_\_\_

Allegato 1 della DGR n. 7328 del 11 dicembre 2001

- (1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta
- (2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda
- (3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.