

Esenzioni per malattie rare



Le malattie rare (MR) sono patologie gravi, invalidanti, che colpiscono un numero ridotto di persone, con una prevalenza inferiore al limite stabilito a livello europeo di 5 casi su 10.000 abitanti. A causa della rarità, sono spesso difficili da diagnosticare e prive di terapie specifiche.

Dal 2001, con l'approvazione del Decreto ministeriale n. 279/2001, sono state individuate le malattie rare che danno diritto all'esenzione dal ticket.

Le malattie rare che danno diritto all'esenzione sono state individuate in base ai seguenti criteri generali (Decreto legislativo 124/1998):

- rarità (riferita al limite di prevalenza < 5/10.000 abitanti stabilito a livello europeo);
- gravità clinica;
- grado di invalidità;
- onerosità della quota di partecipazione (derivante dal costo del relativo trattamento).

Si è tenuto conto, inoltre, di due ulteriori criteri specifici: la difficoltà di formulare la diagnosi e la difficoltà di individuare le prestazioni adeguate alle necessità assistenziali spesso complesse. Un'attenzione particolare è stata posta alla difficoltà di diagnosi, a causa della scarsa conoscenza della maggior parte delle MR da parte dei medici che dovrebbero individuare il percorso diagnostico.

L'esenzione dal ticket è garantita su:

- tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti;

inoltre, in considerazione dell'onerosità e della complessità dell'iter diagnostico per le malattie rare:

- le prestazioni finalizzate alla diagnosi, eseguite presso i Presidi della Rete nazionale sulla base di un sospetto diagnostico formulato da uno specialista del SSN;
- le indagini genetiche sui familiari dell'assistito eventualmente necessarie per diagnosticare, all'assistito, una malattia rara di origine genetica. Infatti, la maggior parte delle malattie rare è di origine genetica e il relativo accertamento richiede indagini, a volte sofisticate e ad elevato costo, da estendere anche ai familiari della persona affetta.

L'elenco delle malattie rare esenti dalla partecipazione al costo è stato ampliato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 di definizione dei nuovi LEA e sostituisce il precedente.

- Consulta il **nuovo elenco (allegato 7 al DPCM)** delle malattie esenti e delle relative prestazioni alle quali si ha diritto. Puoi anche effettuare la ricerca nella **banca dati**.

Le nuove esenzioni per malattia rara e/o gruppi **sono entrate in vigore il 15 settembre 2017**, per dare il tempo alle Regioni di individuare i Centri di riferimento esperti nel trattamento delle nuove malattie.

Le principali novità del Decreto 12 gennaio 2017

Oltre all'inserimento di **più di 110 nuove entità, tra singole malattie rare e gruppi**, che danno diritto all'esenzione, l'aggiornamento ha comportato anche una revisione sistematica dell'elenco, che risponde meglio ai più recenti criteri scientifici. La proposta di aggiornamento è stata elaborata **in collaborazione con il Tavolo Interregionale delle Malattie Rare**.

L'elenco è stato completamente riorganizzato: in particolare, prevede che i gruppi di MR siano "aperti" in modo da consentire che tutte le MR riconducibili a un gruppo, anche se non puntualmente elencate, abbiano diritto all'esenzione. Per aiutare la comprensione e solo a titolo di esempio, sono elencate alcune delle malattie afferenti ai gruppi.

Inoltre, di alcune malattie sono indicati anche i sinonimi.

Sono stati **mantenuti i codici di esenzione già adottati**, al fine di evitare disagi ai pazienti e per rendere meno difficoltose le procedure amministrative.

Ecco alcune novità dell'elenco:

- **creazione di 16 capitoli** distinti per apparato
- **definizione di gruppi** in cui poter collocare le malattie rare che, nel futuro, non dovessero trovare accoglienza in gruppi già definiti, in modo da garantire il diritto all'esenzione a tutti gli aventi diritto
- **inserimento della sarcoidosi tra le MR** (con esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti)
- **spostamento tra le malattie croniche di 4 patologie già esenti come MR:**
 - malattia celiaca (059);
 - sindrome di Down (065);
 - sindrome di Klinefelter (066);
 - connettiviti indifferenziate (067);
- **inserimento tra le MR di 2 patologie già esenti come malattie croniche:**
 - sclerosi sistemica progressiva (RM0120);
 - miastenia grave (RFG101).
- per alcune malattie (tumore di Wilms, retinoblastoma, pubertà precoce idiopatica), sono stati **introdotti limiti temporali all'esenzione** che verrà eventualmente rinnovata alla scadenza, in relazione al decorso clinico del singolo paziente

Il Decreto sui nuovi LEA estende anche l'elenco delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale includendo, per la parte del Laboratorio, nuove indagini **per la diagnosi precoce di numerose malattie metaboliche rare**.

Come ottenere l'esenzione

L'esenzione deve essere richiesta all'Azienda sanitaria provinciale di residenza, presentando una certificazione con la diagnosi di una o più malattie rare incluse nell'elenco, rilasciata da uno dei Presidi della Rete nazionale delle malattie rare, anche fuori della Regione di residenza.