

La rete per la presa in carico delle persone con malattia rara

L'Italia ha adottato la definizione europea di malattia rara, contenuta nel Regolamento Europeo sui prodotti medicinali orfani, secondo la quale una malattia è rara quando colpisce meno di 5 abitanti su 10000.

In Italia le malattie rare sono state identificate come una priorità di salute pubblica sin dal 1998, nel contesto del Piano sanitario nazionale (1998-2001).

Il [Decreto Ministeriale n.279/2001 \(Allegato 1\)](#) ha dato avvio alle politiche italiane sulle malattie rare prevedendo la costituzione di una rete nazionale per la diagnosi, prevenzione e monitoraggio delle malattie rare. L'attuazione di tali indirizzi è stata demandata alle Regioni, le quali hanno identificato Centri di competenza (expertise) per gruppi di patologie rare ed hanno istituito registri area-based a valenza regionale o interregionale.

Per contattare il Coordinamento malattie rare della Regione del Veneto:

Mail malattierare@regione.veneto.it

Telefono [+39 0498215700](tel:+390498215700)

Il Decreto Ministeriale 279/2001 dispone che vengano erogate in esenzione tutte le prestazioni specialistiche (diagnostiche e terapeutiche) appropriate ed efficaci per il trattamento ed il successivo monitoraggio delle malattie rare accertate e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Per le malattie rare, a differenza che per le malattie cronico-invalidanti di cui al DM 329/1999, non è riportato un elenco definito delle prestazioni esenti, essendo malattie che possono manifestarsi con quadri clinici molto diversi tra loro e variabili, anche tra pazienti con la stessa diagnosi.

Spetta al medico l'individuazione delle prestazioni più appropriate alla specifica situazione clinica, tra quelle incluse nei livelli essenziali di assistenza. L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ha previsto la costituzione in ogni Regione di un Coordinamento malattie rare, con il compito di coordinare la rete di assistenza, gestire il registro delle malattie rare, fornire informazioni sulle malattie rare alle persone e ai professionisti, rapportarsi con le associazioni di utenza. La normativa riguardante i pazienti affetti da malattia rara ha visto un'ulteriore elaborazione con l'emanazione della legge quadro del 10 novembre 2021 N.175.

L'Azienda Ospedale-Università di Padova è stata riconosciuta centro di competenza per molti gruppi di Malattie Rare ed è parte di 22 network europei per le Malattie Rare (European Reference Networks - ERN). Ad essa afferisce anche il Coordinamento Regionale del Veneto delle Malattie Rare.

L'Azienda inoltre nel 2020 al fine di armonizzare l'offerta assistenziale a favore dei pazienti affetti da Malattie Rare e facilitare la partecipazione agli ERN ha istituito il Dipartimento Funzionale per le Malattie Rare.

La lista italiana di malattie rare

La [lista di malattie rare allegata al Decreto Ministeriale 279/2001](#) elenca, al momento, 331 codici di esenzione, corrispondenti a 284 malattie singole e a 47 nomi di gruppi di malattie rare.

Nel complesso, le malattie incluse nella lista, considerando malattie comprese e sottoforme è composta da circa 3000 malattie.

E' in previsione l'aggiornamento di tale lista nell'ambito dell'aggiornamento complessivo dei Livelli essenziali di Assistenza.

Azienda Ospedale - Università Padova

Via Giustiniani, 2 - 35128 Padova

Tel. [0498211111](tel:0498211111)

Cod. ISTAT 050901 - Cod. Fisc. 00349040287

PEC: protocollo.aopd@pecveneto.it

e-mail: protocollo.aopd@aopd.veneto.it