

FAQ

Ho il sospetto di avere una malattia rara, cosa devo fare?

Il primo interlocutore cui rivolgersi è il proprio medico di famiglia e/o il pediatra di libera scelta e/o altro specialista, il quale, in base al quadro clinico potrà formulare un sospetto diagnostico.

Nel caso il sospetto diagnostico riguardi una malattia rara, la persona deve essere indirizzata verso uno dei Centri riconosciuti dalla Regione come di competenza per un particolare gruppo di malattie rare. Un particolare codice di esenzione deve essere utilizzato da parte del medico specialista del SSN che formula il sospetto diagnostico per la prescrizione in regime di gratuità delle prestazioni necessarie alla diagnosi.

Il percorso diagnostico è gratuito, solo se svolto all'interno di un Centro riconosciuto dalla Regione come di expertise per la malattia rara sospettata.

Le visite e gli accertamenti effettuati prima della diagnosi sono a pagamento?

No. Il percorso diagnostico è gratuito, a partire dalla fase di sospetto di malattia rara, nel caso in cui questa rientri nell'elenco ministeriale delle patologie riconosciute esenti, e se l'intero percorso si svolge all'interno della rete dei presidi accreditati.

L'iter diagnostico di accertamento, se svolto in un presidio accreditato per la patologia, può essere effettuato in esenzione dalla partecipazione al costo tramite l'utilizzo dell'apposito codice R99999 per i residenti in Regione Veneto (R99 per le altre Regioni), sia che si giunga alla diagnosi della malattia rara sospettata, sia che l'esito risulti negativo.

In caso di malattia rara di origine ereditaria, per arrivare alla diagnosi della malattia di cui si sospetta essere affetti, può essere necessario eseguire dei test genetici; in tal caso gli esami genetici eseguiti sui familiari di un paziente con sospetto di malattia rara sono gratuiti, se necessari ad effettuare la diagnosi sul paziente stesso.

Secondo la normativa nazionale, il codice di esenzione per sospetto diagnostico di malattia rara può essere utilizzato solo dai medici specialisti del SSN.

Mi è già stata diagnosticata una malattia rara, cosa devo fare?

Qualora la diagnosi di malattia sia stata effettuata presso un Centro Accreditato della rete per le malattie rare, sarà cura dello specialista che ha diagnosticato la malattia procedere alla certificazione e rilasciare il certificato di malattia, il quale dà diritto al riconoscimento dell'esenzione. Potrà inoltre essere redatto un Piano Terapeutico Assistenziale Personalizzato con la terapia prescritta, laddove appropriato.

Nella Regione Veneto questo percorso è supportato da un Sistema Informativo Regionale che collega attraverso una rete protetta Centri accreditati, i Distretti Socio-Sanitari e le Farmacie Ospedaliere, facilitando il riconoscimento dell'esenzione e il percorso del paziente che necessita di terapie.

Nel caso in cui la diagnosi sia stata effettuata da un centro non accreditato, sarà necessario rivolgersi ad un centro accreditato, affinché venga confermata la diagnosi e intrapreso il percorso che garantisce la presa in carico e l'accesso ai benefici previsti dalla normativa.

IMPORTANTE: non tutte le malattie rare (definite da una prevalenza inferiore a 5/10000) sono incluse al momento nella lista italiana e hanno quindi diritto all'esenzione. Una proposta di revisione dell'elenco attuale è stata condivisa tra regioni e Ministero della Salute e sarà in vigore con l'approvazione dei nuovi Livelli essenziali di assistenza (LEA).

IMPORTANTE: una volta formulata la diagnosi di malattia rara, lo specialista del Centro ha l'obbligo di rilasciare il certificato di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e validità nazionale.

IMPORTANTE: il certificato può essere rilasciato da qualsiasi Centro accreditato italiano, non necessariamente da quelli della Regione di residenza.

IMPORTANTE: solo gli specialisti dei Centri riconosciuti ufficialmente dalle Regioni possono rilasciare la certificazione di malattia rara.

Come prenoto una visita ambulatoriale specialistica?

Nell'Azienda Ospedaliera di Padova, per i pazienti adulti, è stato istituito un apposito Centro **prenotazioni Malattie Rare** per la prenotazione di una prima visita.

È necessaria l'impegnativa del medico di medicina generale o dello specialista, con l'indicazione della malattia rara sospettata.

Le visite successive alla prima, possono essere prenotate attraverso il **CUP centrale**, a seconda della patologia specifica. È importante che le impegnative riportino l'esplicita dicitura "per malattia rara", in modo da poter afferire agli ambulatori e agli specialisti dedicati (ad esempio, nel caso di patologia renale si dovrà indicare "visita nefrologica per malattia rara", nel caso di patologia neurologica "visita neurologica per malattia rara").

Per i pazienti pediatrici è stato istituito il **CUP Pediatrico**.

CUP Malattie Rare Padova [049 8212015](tel:0498212015) da lunedì a venerdì, ore 9.00-12.00

CUP Pediatrico Padova [800 316 850](tel:800316850) da lunedì a venerdì, ore 8.00-14.00

CUP Centrale Padova [840 000 664](tel:840000664) da lunedì a venerdì, 7.30-17.00

Come posso ottenere l'esenzione?

In regione Veneto, il sistema infortivo malattie rare garantisce che, una volta redatta da un clinico di un Centro accreditato la certificazione di malattia rara, questa è resa visibile in tempo reale al Distretto di residenza del paziente. Il Distretto attraverso il personale autorizzato può stampare l'esenzione e spedirla al domicilio del paziente. L'attestato di esenzione ha durata illimitata e validità nazionale.

Cosa copre l'esenzione?

L'esenzione esonera dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale si è affetti e per la prevenzione degli eventuali aggravamenti, secondo il piano terapeutico-assistenziale definito dal Centro accreditato.

Ogni Regione, inoltre, può concedere **ulteriori prestazioni gratuite, ad integrazione dei LEA**, se non sottoposta a piano di rientro.

Per i propri residenti, la Regione Veneto ha approvato protocolli terapeutico-assistenziali integrativi per numerose patologie. È possibile che alcuni trattamenti o presidi o ausili siano erogati gratuitamente in integrazione ai LEA, qualora siano richiesti dallo specialista attraverso la compilazione di un modulo specifico all'interno del sistema informatizzato malattie rare, motivando adeguatamente la richiesta sulla base delle specifiche condizioni cliniche del paziente. Tale richiesta deve essere valutata ed autorizzata dall'Azienda sanitaria di residenza del paziente, che provvede a comunicare la valutazione al paziente.

L'esenzione è valida in tutto il territorio italiano?

L'esenzione di malattia rara ha validità in ambito nazionale. Attualmente l'esenzione di malattia rara non è valida all'estero.

Ci sono delle Associazioni di pazienti che mi possono aiutare?

Le Associazioni di pazienti e di volontariato svolgono un ruolo importante per le persone con malattia rara e i loro familiari. Per sapere quali associazioni che si occupano di malattie rare operano in AOP (Allegato 1).

Nell'ambito del progetto ministeriale "Carosello", UNIAMO, la federazione italiana delle associazioni di malattie rare, ha elaborato una guida ai diritti esigibili e alle agevolazioni in ambito lavorativo per le persone con malattia rara

Voglio rivolgermi ad un altro medico specialista, come posso fare?

Secondo il principio di libera scelta, è possibile in qualsiasi momento rivolgersi ad un altro Centro, diverso da quello dove si era seguiti o che aveva formulato la prima diagnosi.

I pazienti residenti in regione Veneto, già certificati per malattia rara possono richiedere uno specifico codice personale (codice PIN) al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare. Tale codice può essere richiesto solo dal paziente. Il paziente lo potrà comunicare al medico specialista del nuovo Centro al quale intende rivolgersi, permettendogli così di accedere alle informazioni già inserite all'interno del sistema informativo malattie rare.

La mobilità del paziente è garantita in questa modalità, grazie alla condivisione dello stesso sistema informativo, oltre che in Regione Veneto anche nelle seguenti Regioni collegate: Trentino Alto Adige (Province Autonome di Trento e Bolzano), Emilia-Romagna, Liguria, Umbria, Campania, Puglia e Sardegna.

Se non abito a Padova, dove posso trovare un alloggio per me e i familiari che mi accompagnano per eseguire gli accertamenti medici e le cure?

Per il soggiorno dei pazienti o dei loro familiari che provengono da fuori città l'Ospedale segnala diverse tipologie di sistemazioni.

Visita la sezione: [Servizi di Ospitalità](#)

Se non parlo italiano come posso fare?

[Servizio di Mediazione Culturale](#)

A chi posso chiedere informazioni riguardo la mia malattia, il percorso, l'esenzione?

È possibile contattare il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare della Regione Veneto, dove dal 2002 è stata istituita una **Help Line**, alla quale rispondono medici e farmacisti specificatamente formati.

Contatti:

NumeroVerde malattie rare (gratuito da telefono fisso e cellulare): 800 31 88 11 attivo dal lunedì al venerdì, dalle 9.00 alle 17.00

E-mail: malattierare@regione.veneto.it

L'informazione fornita può riguardare:

- aspetti quali disponibilità di test diagnostici, terapie, percorsi, etc.
- la rete regionale/interregionale dei Centri di expertise
- il funzionamento della rete e del sistema informativo che la supporta
- come accedere ai servizi sanitari e sociali più vicini al luogo di residenza
- i diritti
- l'esistenza di associazioni di pazienti

L'help-line del Coordinamento malattie rare è parte dell'European Network on rare diseases, il network europeo delle help-line per le malattie rare coordinato da Eurordis.

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