

La tutela dei pazienti affetti da malattie rare

Isabella Quinti

Responsabile Centro di Riferimento Immunodeficienze Primitive

Sapienza Università di Roma

La tutela

- Sociale:
  - Non sentirsi solo
- Legislativa
  - Avere diritto a una vita “normale”, scuola, lavoro, relazioni con gli altri
- Medica:
  - avere diritto ad una diagnosi corretta in tempi rapidi
  - avere diritto ad un trattamento appropropriato vicino a casa

Considerato che l'utilizzo di farmaci off label è possibile: (casi già normati) per i farmaci in attesa di registrazione (ai sensi della L.648/96) per singoli casi (ai sensi della L. 94/98) per "uso compassionevole" (ai sensi del D.M. 08/05/2003) per il trattamento delle malattie rare

- Il DM 279/2001, prevede che siano erogate in esenzione tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della MR e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

- Per quanto concerne l'assistenza farmaceutica, in considerazione delle peculiarità e delle atipicità dei trattamenti terapeutici per le MR, è riconosciuta ai pazienti l'erogazione in regime di Servizio sanitario regionale di tutti i farmaci necessari (esclusi parafarmaci e integratori), compresi quelli in fascia C, i medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, i farmaci impiegabili per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché i farmaci utilizzati a dosaggi non convenzionali (in entrambi i casi previa acquisizione del consenso informato) e i preparati galenici con caratteristiche salvavita per determinate patologie.

- L'erogazione del farmaco è vincolata alla stesura del piano terapeutico, di validità massima di 12 mesi e collegato alla scheda di segnalazione di malattia al Registro regionale MR.

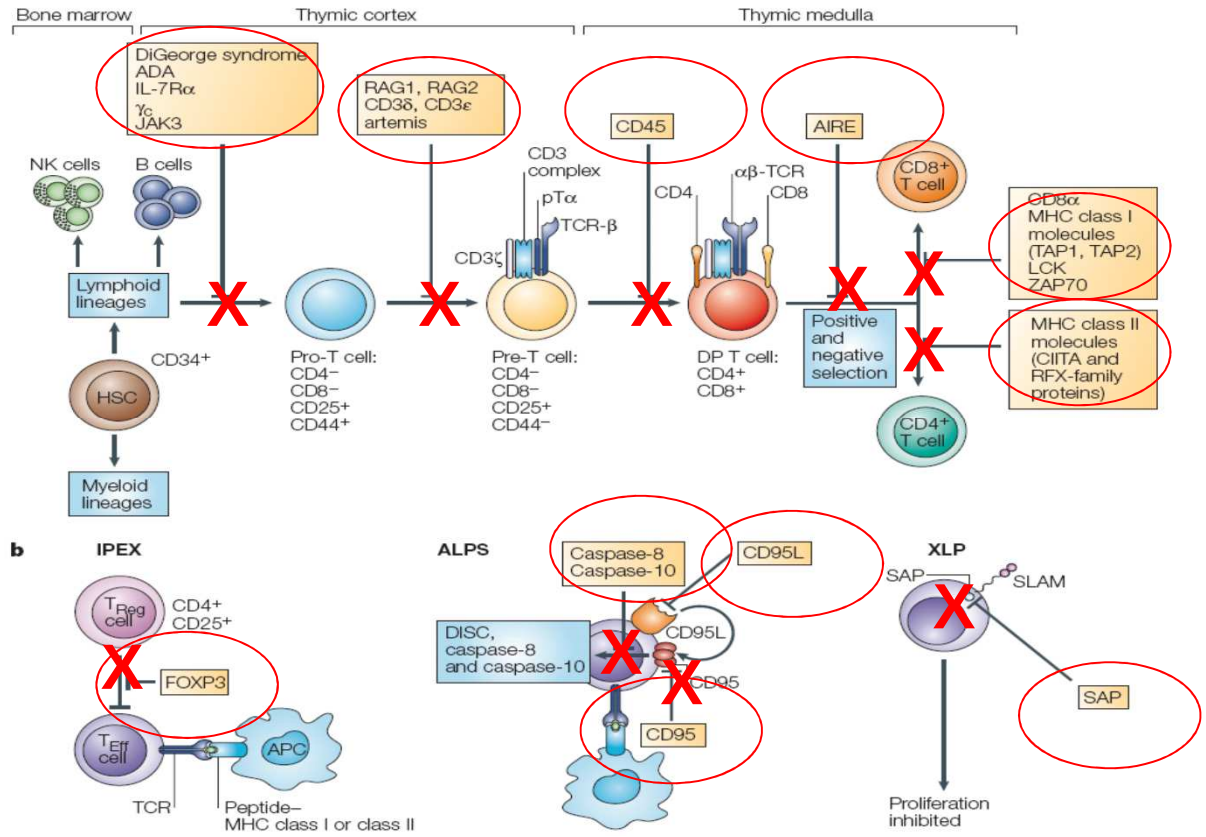
- I farmaci di fascia C, così come i farmaci classificati in A, ma prescritti per indicazioni non registrate o non comprese nelle Note AIFA o prescritti a dosaggio o con via di somministrazione diversi da quelli riportati in scheda tecnica sono erogati, anche unitamente agli altri farmaci eventualmente prescritti per MR, senza pagamento di ticket, direttamente dal Servizio Farmaceutico dell'Azienda sanitaria dove è ubicato il centro che ha fatto la diagnosi e che ha in cura il paziente oppure dal Servizio Farmaceutico dell'Azienda sanitaria di residenza dell'assistito.

Avere una diagnosi corretta

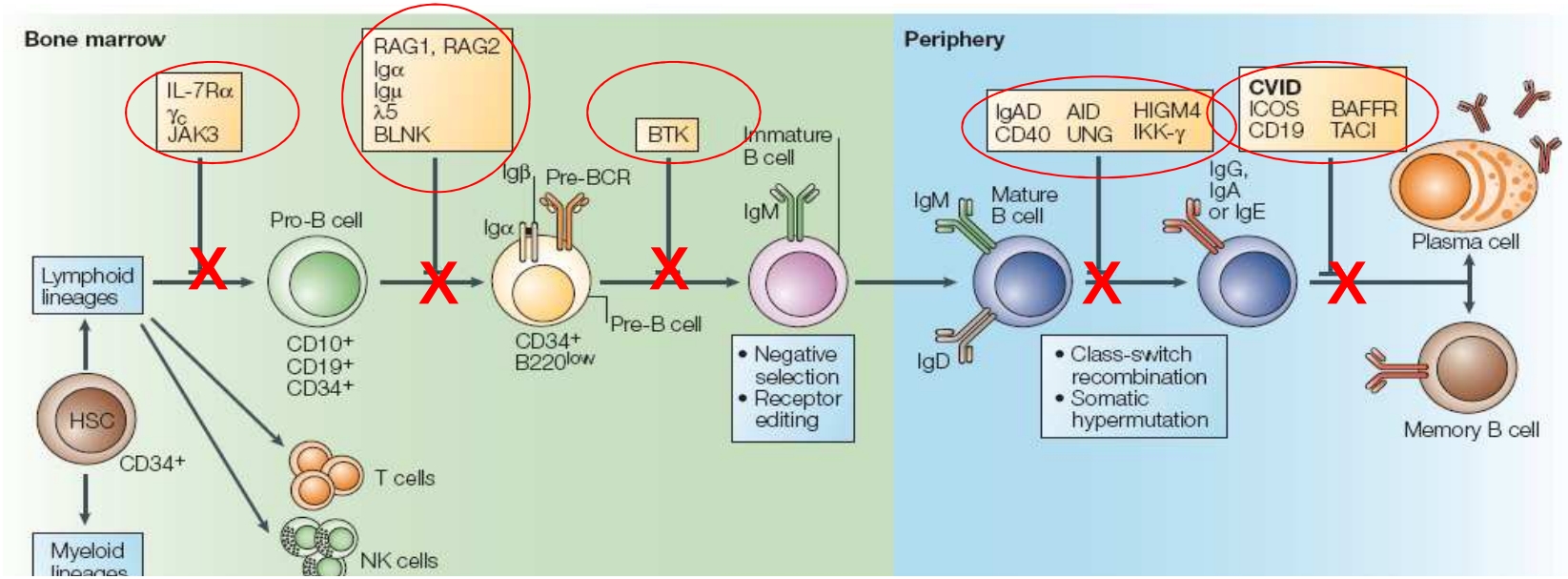
LEGISLAZIONE NAZIONALE

- Attualmente in Italia, il substrato legislativo relativo alle Malattie Rare è rappresentato dal **Decreto Ministeriale n. 279 del maggio 2001**, che determina il :"*Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle MR e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie*".

- Il regolamento prevede anche la **realizzazione di una rete clinico - epidemiologica, costituita da presidi accreditati individuati dalle regioni**. La Rete Nazionale delle Malattie Rare ha lo scopo di migliorare la qualità dell'assistenza e di realizzare la raccolta dei dati utili alla programmazione, realizzazione e valutazione degli interventi da parte della sanità pubblica. Con questo decreto si è anche iniziato il **Registro Nazionale delle Malattie Rare** (consulta il Decreto Ministeriale n.279 del 2001 in formato pdf).



La diagnosi definitiva di immunodeficienza richiede la conferma molecolare della mutazione genetica responsabile



Utilizziamo gli strumenti che abbiamo

Corso gratuito con 15 crediti del Ministero della Sanità

Jeffrey Modell Foundation

Immunodeficienze primitive: corso FAD



Le **Immunodeficienze Primitive (IDP)** costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie congenite, che si manifestano sia in età pediatrica sia in età adulta, causate da alterazioni del sistema immunitario. Diagnosticarle precocemente è fondamentale: tutte le immunodeficienze possono essere curate e molte possono guarire. Quanto prima vengono iniziate le cure tanto maggiore è la probabilità di evitare danni irreparabili.

Per maggiori informazioni sul corso e sulla modalità di iscrizione clicca qui

Generalità, approfondimenti e relativi casi clinici, criteri diagnostici e principali terapie, sono oggetto del corso di formazione dal titolo ***Immunodeficienze primitive*** - con il contributo del Jeffrey Modell Centre di Roma- disponibile dal prossimo **10 Ottobre 2011** nel catologo corsi dell'**eLearning Center di paginemediche.it**.

Il corso di formazione, articolato in 6 moduli, si rivolge ai **Medici di Medicina Generale** e ai **Pediatri** e vede la direzione scientifica affidata alla **Prof.ssa Isabella Quinti**, responsabile del Jeffrey Modell Centre di Roma con sede presso il policlinico Umberto I.

*Offerto da **Publicis Healthware International**, provider ECM FAD con accreditamento ministeriale n.112, il corso darà diritto all'acquisizione di **15 crediti ECM**.*

ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS

ipinet
italian primary immunodeficiencies network

EUROPEAN COMMISSION

Health & Consumer Protection
Directorate-General

EU Policies in Rare Diseases

The Commission Communication and the Council Recommendation on rare diseases

- **There is probably no other area in public health in which 27 national approaches could be considered to be so inefficient and ineffective as with rare diseases. The reduced number of patients for these diseases and the need to mobilise resources could be only efficient if done in a coordinated Europe-wide way.**

- **On April 28 2010, the European Union Parliament is signing and endorsing the Primary Immunodeficiencies Call To Action to help ensure increased visibility of PID and encourage national health authorities to include PID in their national rare disease plans. Members of the EU Parliament will meet with their respective JMF Center representative to discuss the PID situation and learn about the important work being carried out by the Center to appropriately diagnose PID**

Ricevere un trattamento appropropriato vicino a casa

RETE REGIONALE MALATTIE RARE

PIANO TERAPEUTICO

DATI PAZIENTE

Nome : Cognome :

Codice fiscale :

Età : Sesso : M ☐ F ☐

ASL di appartenenza dell' assistito :

Comune : Regione :

Medico curante (1) :

DATI PIANO TERAPEUTICO

Identificativo piano terapeutico :

Codice esenzione :

(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001 e DGR 38/15/326 del 12/04/2005)

Medico specialista prescrittore Dr./Prof.

Centro prescrittore :

Programma Terapeutico

Farmaco	Posologia

Durata prevista del trattamento (2) :

Prima prescrizione : ☐ Prosecuzione della cura : ☐ Modifica piano terapeutico : ☐

Data compilazione piano terapeutico :

Data fine piano terapeutico :

Timbro e firma del medico prescrittore (3)	Timbro del centro

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta
(2) Non oltre 6 mesi. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda
(3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.

Le leggi ci sono ma….

- Non viene aggiornato l’elenco delle malattie rare
- Non viene aggiornato l’elenco dei farmaci somministrabili
- Non vengono uniformate le procedure nelle diverse regioni e aziende sanitarie
- Chi paga se c’è un tetto di spesa?