



Ministero della Salute

DIREZIONE GENERALE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA

Ufficio 5

Viale Giorgio Ribotta, 5 - 00144 Roma

Ministero della Salute

DGPROGS

0037343-P-26/11/2018



307583421

Agli Assessori alla sanità delle Regioni e
Province autonome

Loro sedi

Oggetto: indicazioni per l'applicazione dell'allegato 7 al dPCM 12 gennaio 2017 (malattie rare).

Ad integrazione e parziale correzione delle indicazioni già fornite con la circolare ministeriale 6 novembre 2017 "Prime indicazioni per l'applicazione del dPCM 12 gennaio 2017", si forniscono di seguito ulteriori indirizzi, condivisi con i rappresentanti del Tavolo interregionale sulle malattie rare, allo scopo di favorire una omogenea applicazione del nuovo elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo (allegato 7 al dPCM 12 gennaio 2017 recante "Definizione e aggiornamento del livelli essenziali di assistenza") ed assicurare una migliore tutela degli assistiti.

1. Le malattie già presenti con un proprio codice nell'elenco allegato al dm 279/2001, anche quando ricondotte ad un gruppo di malattie nel nuovo elenco, mantengono il proprio codice (riportato tra parentesi) anche per le nuove esenzioni. Ciò in considerazione delle prassi consolidate in molte Regioni, volte a minimizzare i disagi per gli assistiti già in possesso di un codice di esenzione e a ridurre l'impatto della revisione dell'elenco sul flusso delle informazioni al RNMR presso l'ISS.
2. **SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA (RHG011).** Sono da ritenersi incluse nel gruppo le apnee del sonno che riconoscono una causa centrale e congenita, anche se non esplicitamente citate tra gli esempi.
Restano invece escluse dal gruppo:
 - a) le sindromi da apnea ostruttiva del sonno (OSAS) causate da ostruzione delle vie aeree superiori;
 - b) le apnee da altre cause (es. da obesità, da narcotici);
 - c) le apnee da malformazioni delle vie aeree e da malattie neuromuscolari.

Nei casi previsti dalla lettera c) può essere riconosciuto il diritto all'esenzione per l'eventuale malattia rara di base, causa dell'apnea.



3. IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE (RCG160). E' da ritenersi escluso dal gruppo il DEFICIT ISOLATO DI IgA in quanto non presenta caratteristiche di gravità clinica e ha una prevalenza superiore alla soglia adottata per la definizione di malattia rara (5 casi su 10.000 abitanti)
4. PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA (RC0040). Il termine "rinnovabile" ha il significato seguente, definito in coerenza con le indicazioni della Società italiana di Endocrinologia e Diabetologia pediatrica (SIEDP): *"Rinnovabile fino ai 14 anni compiuti per le femmine e fino ai 15 anni compiuti per i maschi. Qualora permanesse una situazione patologica, ai fini dell'esenzione dovrà essere valutata la condizione patologica di base, se presente nell'elenco malattie rare, e non la pubertà precoce idiopatica in quanto tale"*.
5. SARCOIDOSI (RH0011). L'esenzione, se confermata in sede di rinnovo, è di durata illimitata.
6. DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH (RC0021). Le forme cliniche da esentare sono definite secondo la nota numero 39 dell'AIFA ed eventuali successivi aggiornamenti.
7. MALATTIA DI WALDMANN (vecchio codice RC0140). La malattia, eliminata come tale dal nuovo elenco, resta comunque inclusa tra le malattie rare esenti in quanto sinonimo di LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA (RI0080).
8. SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (RNG093). La condizione MACRODATTILIA PIK3CA correlata è da ritenersi inclusa nel gruppo.
9. SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA (RM0120). Le forme progressive sono individuate secondo l'indicazione seguente: *"Presenza di tutti i criteri indicati nell'elenco A + almeno 1 dei criteri dell'elenco B"*

Elenco A:

- a) Sclerodattilia e/o sclerodema delle mani con fenomeno di Raynaud
- b) Positività ANA e/o anti ENA
- c) Scleroderma *pattern* alla capillaroscopia

Elenco B:

- Presenza di ulcere digitali
- Prove di funzionalità respiratoria con DLCO alterata
- Presenza di alterazioni tipiche all'HRCT polmonare
- PAPs aumentata
- Presenza di alterazioni all'esofagogastroduodenoscopia (o alla manometria esofagea)
- Artrite/miosite
- Miocardiopatia sclerodermica
- Coinvolgimento renale
- Calcinosi cutanea
- Necrosi digitale

Cordiali saluti

Il Direttore Generale
Andrea Urbani

Referente: Dott.ssa M.E. Congiu
me.congiu@sanita.it