

Le malattie rare costituiscono un complesso di oltre 5000 patologie, spesso fatali o croniche invalidanti, che rappresentano il 10% delle patologie che affliggono l'umanità. Malattie considerate rare nei Paesi occidentali sono, a volte, molto diffuse nei Paesi in via di sviluppo.

Nel programma di azione per la lotta alle malattie rare, la Commissione Europea ha definito rare quelle patologie la cui incidenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti. L'80% delle malattie rare, circa 4000, è di origine genetica, mentre il restante 20% sono acquisite, ma non per questo meno gravi e invalidanti.

Per la loro rarità, queste malattie sono difficili da diagnosticare e, spesso, sono pochi i Centri specializzati nella diagnosi e nella cura; per molte di esse, inoltre, non esistono ancora terapie efficaci. La scarsa incidenza delle patologie rare e la frammentazione dei pazienti affetti da tali patologie in diversi Centri sono un ostacolo alle innovazioni terapeutiche possibili attraverso studi clinici controllati. Inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa del mercato limitato, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti farmaci orfani, potenzialmente utili per tali patologie.

Le malattie rare, essendo croniche e invalidanti, rappresentano un importante problema sociale. La loro scarsa conoscenza comporta, per coloro che ne sono affetti e per i loro familiari, notevoli difficoltà nell'individuare i Centri specializzati nella diagnosi e nella cura, e, quindi, accedere a eventuali trattamenti, peraltro scarsamente disponibili. Ciò rende indispensabile un intervento pubblico coordinato al fine di ottimizzare le risorse disponibili.

Il "Cheratocono" è incluso, con il codice RF0280, nell'elenco delle malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dal ticket.

Regolamento della rete nazionale delle malattie rare

<http://www.ministerosalute.it/assistenza/malattierare/malattierare.jsp>

Il regolamento prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione.

La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare, secondo protocolli clinici concordati. A tali presidi, inoltre, è affidato il compito di collaborare con i medici di famiglia ed i servizi territoriali. Il regolamento prevede che i presidi della rete abbiano documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le singole malattie rare e dispongano di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

La sorveglianza è centralizzata attraverso l'istituzione del Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio e migliorare la conoscenza riguardo a cause e fattori di rischio ad esse associati.

Il regolamento prevede il diritto all'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia, selezionate dal medico curante tra quelle incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza

<http://www.ministerosalute.it/programmazione/lea/lea.jsp>

http://www.ministerosalute.it/programmazione/resources/documenti/lea/guida_ragionata.pdf

<http://www.ministerosalute.it/faqGenerale/faqGenerale.jsp?id=28&area=programmazione-lea>

secondo criteri di appropriatezza ed efficacia rispetto alle condizioni cliniche individuali e, per quanto possibile, sulla base di protocolli clinici concordati con il presidio di riferimento competente. Ai fini dell'esenzione il regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare

(vedi http://www.ministerosalute.it/assistenza/malattierare/doc/alleg1_regmod.pdf).

Il regolamento prevede il diritto all'esenzione anche per le prestazioni diagnostiche necessarie a confermare o escludere il sospetto diagnostico di una delle malattie rare incluse, formulato da uno specialista del Servizio sanitario nazionale. In tal caso, l'assistito è indirizzato al presidio della rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia.

La malattia "Cheratocono" è effettivamente inclusa, con il codice RF0280, nell'elenco delle malattie rare che danno diritto all'esenzione allegato al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, pubblicato nel S.O. alla G.U. n. 160 del 12 luglio 2001

http://www.ministerosalute.it/assistenza/malattierare/doc/D.M._279_2001.doc
<http://www.ministerosalute.it/assistenza/malattierare/documenti/elenco.pdf>

Si precisa che il decreto ministeriale n. 279/2001 non contiene disposizioni sulle prestazioni farmaceutiche e di assistenza protesica che sono disciplinate, anche per coloro che sono esenti (sia per malattie rare, sia per malattie croniche e invalidanti) dalle norme generali. In particolare, il decreto ministeriale 27 agosto 1999, n. 332 prevede che alcuni dispositivi (tra cui le lenti oftalmiche) possano essere erogati agli aventi diritto (invalidi riconosciuti o in attesa di riconoscimento con invalidità superiore ai 2/3) a carico del Servizio sanitario nazionale. L'autorizzazione alla fornitura di tali dispositivi è rilasciata dall'azienda Usl di residenza.

Per quanto riguarda le altre prestazioni per la cura del cheratocono, bisogna considerare che alcune tecniche sono relativamente recenti e, per questa ragione, la comunità medico scientifica che le deve adottare esprime valutazioni diverse in merito alla loro appropriatezza ed efficacia. Per questo motivo, non sono state ancora incluse nell'elenco delle prestazioni contenute nel decreto ministeriale 22 luglio 1996 che definisce le prestazioni specialistiche ambulatoriali erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e vengono eseguite, talvolta, in regime di ricovero ospedaliero.

Tuttavia, qualche Regione potrebbe averle introdotte quali prestazioni ulteriori nei propri Livelli di assistenza specialistica ambulatoriale. In questo caso, ma solo se la prestazione è eseguita presso una struttura accreditata dalla regione e quindi operante nell'ambito del Servizio sanitario nazionale, ai cittadini non esenti è richiesto di pagare solo la quota di partecipazione al costo della prestazione (ticket) mentre agli esenti è erogata gratuitamente. Presso le strutture private, invece, le prestazioni devono essere pagate per intero.