



### PRESIDI REGIONALI E DISCIPLINA DI SETTORE

#### IN BRIEF

#### Italian National Network for Rare Diseases. Regional centres and proper legislation

In 1998 the Italian National Health Plan indicated rare diseases (RDs) as a priority for public health. In 2001 a specific national Law (Ministerial Decree no. 279, May 18, 2001) established the Italian National Network for Rare Diseases to tackle the problem of prevention, surveillance, diagnosis and treatment of rare diseases. The Decree identifies approximately 500 RDs for which patients are diagnosed and treated entirely free of charge, lists the criteria to establish the centres designated to manage rare diseases patients (regional centres) and establishes the Rare Diseases National Register at the National Institute of Health (Istituto Superiore di Sanità). As part of the State-Regions Conference (a permanent inter-regional technical group including Regional Representatives, the Ministry of Health and the National Institute of Health) in July 2002 a programme was established aimed at optimising the function of the Regional networks and safeguard the principle of equal healthcare for all citizens.

The Regional Centres are identified by the Regions among those possessing:

- documented experience in diagnostic and/or specific therapeutic activities for single or groups of RDs;
- adequate supporting structures and complementary services (emergency services and services for biochemical and genetic-molecular diagnosis).

Nel nostro Paese i Piani Sanitari Nazionali (PSN) 1998-2000, 2003-2005 e 2006-2008 hanno indicato fra le priorità la tutela dei soggetti colpiti da malattie rare (MR).

In particolare, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 individuava tra gli interventi prioritari “l’identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e la costituzione di una rete di Presidi ospedalieri, a essi collegati, per la diagnosi e il trattamento di patologie rare (singole o gruppi)”.

Nel 2001 è stato emanato il DM 279/2001 “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell’articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124”. Esso individua le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo di un gruppo di MR elencato nell’Allegato 1 del Decreto stesso e definisce le forme di tutela per i soggetti colpiti dalle suddette malattie.

Il Decreto prevede la realizzazione di una rete clinico-epidemiologica costituita da Presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento delle MR e che, nell’ambito di tali Presidi siano individuati Centri interregionali, con Decreto del Ministero della Sanità, su proposta della regione interessata, d’intesa con la Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano.

Attualmente, tutte le regioni hanno emanato deliberazioni in attuazione al DM 279/2001 individuando Presidi per MR o gruppi di queste. L’elenco completo delle deliberazioni regionali, nonché la mappa dei Presidi e dei Centri di ogni singola regione, sono disponibili sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare.

In particolare, per tutti i Presidi e Centri regionali sono disponibili online informazioni relative a indirizzo, telefono, fax e MR o gruppo di MR trattate. ▶

Il DM 279/2001 istituisce anche il Registro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) (vedi sezioni *Focus* e *Centro Nazionale Malattie Rare*).

L'ambito sovregionale è svolto dalla Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. In particolare, attraverso l'Accordo dell'11 luglio 2002 è stato istituito un gruppo tecnico interregionale permanente per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le MR.

L'obiettivo di questo gruppo di lavoro, al quale partecipano i rappresentanti delle singole regioni, il Ministero della Salute e l'ISS, è rappresentato dall'ottimizzazione del funzionamento delle reti

regionali e dalla salvaguardia del principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini.

Sempre nell'ambito della Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano è stato realizzato l'Accordo del 10 maggio 2007 riguardante in particolare l'attività di sorveglianza epidemiologica con l'attribuzione di funzioni ai Centri di coordinamento regionali e ai registri regionali delle MR in coordinamento con il Registro Nazionale. Altri contenuti di questo Accordo riguardano il coordinamento in rete dei Presidi a fini assistenziali, il supporto e la formazione ai medici del Servizio Sanitario Nazionale e l'informazione ai cittadini. Il testo è disponibile sulla home page del sito: [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) ■



Il Ministro della Salute Livia Turco, il Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) Enrico Garaci e il Responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare Domenico Taruscio al Workshop annuale "Network Italiano Promozione Acido Folico. Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti", tenutosi il 5 ottobre 2007 presso l'ISS, aula Pocchiarri