

Il Coordinamento regionale per le patologie a bassa prevalenza di cui all'accordo CRS n. 103/CSR del 10 maggio 2007 è attuato tramite il Comitato tecnico scientifico Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi istituito con Deliberazione del Commissario Straordinario A.Li.Sa. n. 22 del 24.02.2017, afferente alla Area Dipartimentale Sanitaria di A.Li.Sa. per:

- ✓ essere riferimento tecnico scientifico per le Istituzioni, Tavoli tecnici nazionali, il "Gruppo di Consultazione Associazioni di pazienti con MR della Regione Liguria" e le altre Associazioni pazienti nazionali ed europee in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi
- ✓ facilitare l'accesso dei pazienti affetti da MR e MSD alle cure e a tutti i benefici di legge previsti in questo ambito, anche tramite l'informazione capillare sulla rete di assistenza disponibile nella Regione Liguria
- ✓ elaborare suggerimenti tecnici ai fini della redazione dei piani terapeutici (PT) e dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali in collaborazione con i Dipartimenti Interaziendali Regionali, per la sperimentazione di modelli organizzativi innovativi, per diffondere la cultura medica sulle MR e MSD stimolando gli specialisti ad applicare i protocolli condivisi con i Centri Regionali di Riferimento
- ✓ promuovere l'applicazione di Standard di qualità e biosicurezza, metodi e protocolli validati per "il prelievo, la raccolta, la conservazione e la distribuzione di materiali biologici" presso i Centri di Risorse Biologiche, Biobanche e Collezioni di materiale biologico
- ✓ promuovere la partecipazione a progetti di ricerca di base e traslazionale in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi
- ✓ promuovere la formazione/informazione di Operatori sanitari-MMG-PDL, Associazioni di pazienti e cittadini in materia di Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi
- ✓ favorire il coinvolgimento delle Strutture Territoriali.

A.Li.Sa. Regione Liguria
Direzione Sanitaria

Biomedicina e patologie a bassa prevalenza
malattierare@regione.liguria.it

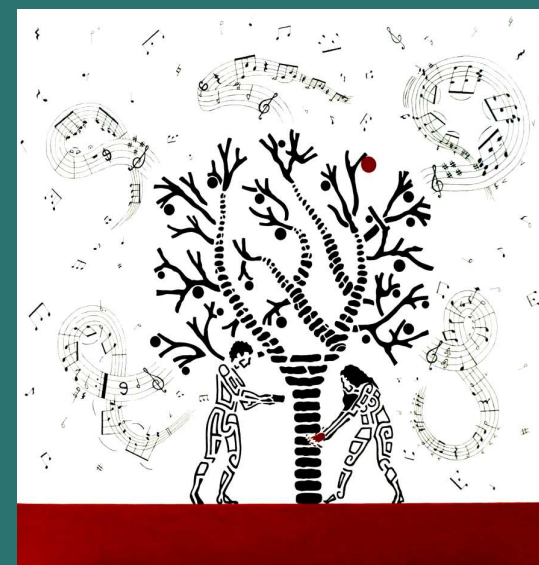
Le **Malattie rare** sono patologie gravi, invalidanti, che colpiscono un numero ridotto di persone, con una prevalenza inferiore al limite stabilito a livello europeo di 5 casi su 10.000 abitanti. A causa della rarità, sono spesso difficili da diagnosticare e prive di terapie specifiche. L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono circa 7.000 distinte MR, che colpiscono complessivamente circa il 3% della popolazione. In totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea (UE) di cui circa 1-2 milioni in Italia. Oltre che numerose, le malattie rare sono molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi e sintomatologia; possono interessare uno o più organi e apparati dell'organismo. I sintomi di alcune di queste patologie possono manifestarsi alla nascita o nell'adolescenza, molti altri compaiono solo quando si è raggiunta l'età adulta.

L'80% delle MR è dovuto a cause genetiche. Il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all'alimentazione, all'ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie.

Il ritardo o la completa assenza di diagnosi rappresenta uno dei principali ostacoli da superare, condizioni che, essendo caratterizzate da un'estrema varietà e da una bassissima incidenza, è assai complicato identificare anche nel caso in cui siano effettivamente disponibili strumenti diagnostici adeguati. Le malattie di questo tipo sono prevalentemente malattie rare.

(fonti: Istituto Superiore Sanità, Centro Nazionale Malattie Rare, Ministero Salute, Orphanet, Osservatorio Malattie Rare)

MALATTIE RARE E RARISSIME



*"L'ATTESA", di Marco Ponte
Opera della X edizione del Concorso
letterario, artistico e musicale "Il Volo di
Pegaso".*

*Per gentile concessione del Centro
Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità, Roma*



*Piazza della Vittoria 15, 16121 Genova
www.alisa.liguria.it*

*"Copyright©2018 – A.Li.Sa – vietata la copia,
la riproduzione e la diffusione*

Quali sono le malattie rare esenti ticket e come ottenere l'esenzione

La Regione Liguria ha accreditato **Presidi presenti su tutto il territorio ligure** per la diagnosi e cura di Malattie Rare o Gruppi di Malattie Rare e Unità Operative di Riferimento (secondo il DPCM 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo in Gazzetta Ufficiale Allegato 7 - Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo).

L'**elenco** aggiornato è scaricabile dal sito www.alisa.liguria.it/malattierare

Il **diritto all'esenzione** è riconosciuto dalla ASL di residenza dell'assistito, sulla base della diagnosi della malattia certificata da un Presidio accreditato esperto per quella specifica malattia o per il gruppo a cui appartiene.

Lo Specialista del Presidio accreditato, dopo aver compilato le sezioni del **Registro Malattie Rare**:

- ✓ consegna la Certificazione di diagnosi di Malattia Rara all'utente
- ✓ informa **l'utente ligure** che riceverà al suo domicilio il libretto sanitario aggiornato con il codice di esenzione dall' Ufficio Anagrafe della ASL di residenza

Per la trascrizione del codice di esenzione sul libretto sanitario, gli **utenti non liguri** si recano personalmente allo Sportello Anagrafe Sanitaria della loro regione muniti della Certificazione di diagnosi di Malattia Rara rilasciata dal Presidio ligure.

Registro Malattie Rare

La Regione Liguria aderisce al **Registro Nazionale Malattie Rare** istituito presso l'ISS in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001. Il Registro ha come obiettivi generali di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare.

Info

www.iss.it.

Gruppo Consultivo delle Associazioni Liguri Malattie Rare

Il **Gruppo di Consultazione Malattie Rare Liguria** è costituito da Associazioni di malattie rare, persone con malattia rara e da familiari di persone con malattie rare; ha mandato consultivo e propositivo a supporto dell'attività regionale in tema di malattie rare. Il Gruppo svolge anche una funzione di aggiornamento e raccordo con lo Sportello Regionale Malattie Rare e A.Li.Sa. Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria.

Contatti

gruppomrliguria@gmail.com
www.liguriamalattierare.altervista.org

Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari

SPORTELLO REGIONALE MALATTIE RARE



010 5636. 2937 - 2113
cell. 3357304627

(lunedì - venerdì 8.00 - 13.00)

SportelloRegionaleMR@gaslini.org

Il **servizio regionale**, situato presso l'Istituto Giannina Gaslini Direzione Sanitaria Pad. 8, è gestito da personale sanitario esperto che accoglie e fornisce informazioni sulle malattie, le esenzioni ad esse relative, orientando e supportando:

- ✓ pazienti adulti, bambini e familiari, medici medicina generale e pediatri libera scelta verso i presidi di diagnosi e cura della Rete regionale e nazionale malattie rare e le Associazioni dei pazienti
- ✓ gli Specialisti verso le procedure inerenti l'utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore Sanità
- ✓ gli uffici ASL anagrafe sanitaria regionali per riconoscimento Certificati di esenzione da fuori regione
- ✓ la fase di trasferimento da cure pediatriche a cure per l'adulto, in collaborazione con i Centri di riferimento e Ambulatori specialistici multidisciplinari