

Roma, 28/09/2021

Spettabile

MINISTERO DELLA SALUTE

→ Commissione Nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale

**→ Direzione Generale della Programmazione Sanitaria
Ufficio 5 - Livelli essenziali di assistenza, assistenza territoriale e socio sanitaria
Dott Ssa Rosanna Mariniello**

Oggetto: istanze associazioni per il riconoscimento di malattia rara e richieste di prestazioni e farmaci da erogare in esenzione per malattia/condizione

Spettabile Commissione,

in riferimento al prossimo aggiornamento dei LEA, come UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, ci facciamo portavoce nella presentazione delle istanze delle Associazioni di seguito brevemente illustrate.

Alleghiamo altresì la documentazione completa di ciascuna Associazione, come da elenco sottostante, rimanendo Vostro riferimento per ogni specifica richiesta o chiarimento.

Certi di un Vostro riscontro, porgiamo i nostri più cordiali saluti.

Annalisa M. Scopinaro

Presidente UNIAMO FIMR Onlus



Elenco istanze 2021 (vedi allegato cartella istanze 2021):

1. Associazione: AMANTUM

Associazione malati di micobatteriosi non tubercolare

Referente dell'associazione: Antonella Previdi

Contatto: info@amantum.org - 349.3730733

Malattia: Malattia da Micobatteri Non Tubercolari (NTM), forme polmonari, linfonodali, cutanee e dei tessuti molli, sistemiche

Richiesta: Inserimento delle "Micobatteriosi non tubercolari - NTM" nell'elenco delle malattie rare (allegato 7 Dpcm 12 gennaio 2017). Accedere ai LEA per un paziente affetto da Micobatteriosi non Tubercolare significa riconoscere la condizione di solitudine ed abbandono del malato da parte delle istituzioni (attualmente gli ammalati sono senza un presidio a cui fare riferimento e non hanno cure mirate). I costi per tutte le analisi richieste, le visite, i farmaci sono elevatissimi e creano discriminazione su tutto il territorio nazionale.

2. Associazione: AIMAR

Associazione Italiana Malformazioni Anorettali

Referente dell'associazione: Dalia Aminoff

Contatto: dalia.aminoff@gmail.com - 320 4799669

Malattia: Malformazione Anorettale

Richiesta: Rettifica dei LEA con il presidio specificato nel piano terapeutico.

3. Associazione: Rari ma Speciali Odv

Malattia: Malattia di Kawasaki

Referente dell'associazione: Christian Pescosolido

Contatto: christian.pescosolido@malattiadikawasaki.it - 335 63 36 204

Richiesta: La Malattia di Kawasaki è passata da patologia rara a cronica perché la patologia è auto risolvibile, in realtà se non trattata può portare alla morte per cui l'associazione chiede il reinserimento in quanto la patologia ha strascichi seri e anche chi non ha conseguenze acute deve fare controlli periodici non solo sulla patologia conseguente (come gli aneurismi coronarici) ma anche mirato alla prevenzione e diagnosi delle altre malattie. Richiedono esenzione di Farmaci (coumadin, cardioaspirina), dispositivi medici, Ausili, presidi. esami strumentali AngioTac - Tac - ECG in esenzione.

4. Associazione: Unione Italiana Ittiosi

Referente dell'associazione: Rita De Marco

Contatto: dem.rita@libero.it 3288934330

Malattia: Ittiosi congenite, ipercheratosi epidermolitica e ittiosi sindromiche

Richiesta: Integrazione nei LEA di trattamenti sistemici: a base di acido retinoico

Trattamenti topici: Creme emollienti, creme cheratolitiche, Creme antibiotiche, cortisoniche e antinfiammatorie, Integratori alimentari, Detergenti, shampoo, lozioni, oli, unguenti specifici, Colliri, Creme schermanti, solari ad alta protezione. poiché prodotti infungibili per la stabilizzazione della patologia

5. [Associazione italiana Glut1](#)

Malattia: deficit di Glut1

Referente dell'associazione: Monica Lucente

Contatto: a.camerini@glut1.it 3666609297

Richiesta: Integrazione puntuale nei LEA di Alimenti e integratori di fascia C. Alimenti ai fini medici speciali (contenuti nel Registro nazionale degli afms) per la dieta chetogena. Gli alimenti richiesti ai sensi decreto del Presidente Consiglio dei Ministri del 12 01 17 rientrano già nei LEA riguardano l'erogazione di alimenti ai fini medici speciali inclusi nel registro nazionale approvato dal ministero, se destinati a persone con malattie metaboliche congenite e quindi anche per gli ammalati con sindrome Glut1. Questa prescrizione dei LEA non viene applicata.

6. [Associazione: Tarlov Italia Onlus](#)

Malattia: Sindrome da cisti di Tarlov

Referente dell'associazione: Presidente Elsa Aimone

Contatto: elsa_aimone@libero.it - Cell. 3473853308

Richiesta esenzioni:

Fisioterapia, antidolorifici oppioidi e morfina, visite antalgiche, farmaci, visite antalgiche

7. [ACMT-Rete ODV](#)

Referente dell'associazione: Presidente Marina Garcea

Contatto: marina@acmt-rete.it - 3395480673

Malattia: Charcot Marie Tooth

Richiesta esenzioni: Riabilitazione motoria, FKT, Idrochinesiterapia, idroterapia. Screening prenatale, percorsi di PMA.

8. [Soslinfedema onlus](#)

Referente dell'associazione: Francesco Forestiere

Contatto: soslinfedemaonlus@gmail.com 3345938236

Malattia: Linfedema primario

Richiesta: Hanno codice di esenzione RGG020. I presidi sono entrati nel nomenclatore manca il Decreto Attuativo dei LEA. (2017) ed un uniforme ed appropriata presa in carico nelle regioni. Si allega documentazione

9. [Associazione: LND Famiglie Italiane odv](#)

Referente dell'associazione: Paola Mazzucchi

Contatto: presidente@lnd-it.com 3387953875

Malattia: Lesch-Nyhan

Richiesta: Hanno codice di esenzione RCG120. L'associazione chiede l'Inserimento nei LEA di un Byte, una placchetta orale che consentirebbe di limitare le gravi autolesioni che i pazienti si procurano. Si allega documentazione

10. [Associazione ESEO Italia Aps](#)

Referente dell'Associazione: Roberta Giodice

Contatto: presidente@eseoitalia.it 371 30 63624

Malattia: Esofagite Eosinofila

Richiesta: Inserimento puntuale nei LEA. Creare un codice specifico per la patologia oppure creare un gruppo inserendo in forma esplicita l'Esofagite eosinofila nel codice delle patologie affini: cioè le gastroenteriti eosinofile.

il DPCM del 12 gennaio 2017 ha deliberato che l'elenco dei LEA preveda che i gruppi di MR siano "aperti" in modo da consentire che tutte le MR riconducibili a un gruppo, anche se non puntualmente elencate, abbiano diritto all'esenzione. L' Esofagite Eosinofila rientra nel gruppo "affine" delle gastroenteriti Eosinofile" con il codice RI0030 ma questa possibilità di fatto viene disattesa in gran parte delle realtà regionali. Solo Campania e Liguria hanno pubblicato un PDTA avvalendosi di questa opportunità

11. Associazione: ASSOCIAZIONE NAZIONALE ATASSIA TELANGIECTASIA

Referente dell'associazione: Sara Biagiotti

Contatto: presidente@associazione-at.it - 3389994730

Malattia: ATASSIA TELANGIECTASIA

Richiesta: Inserimento degli integratori necessari vit.B C, terapie innovative cerotti propriocettivi terapia vibrazionale migliorano il tono muscolare, la postura e il movimento cerotti medicati e REMOOVE nuove forme di mobilità

12. Associazione: Pandas

Presidente Sig.ra Giuliana Galardini – segreteria@pandasitalia.it – 351.9647712 – Referente Sig.ra Antonella Bertolini – presidente@pandasitalia.it - Cell. 333.9478040

Malattia: PANS/PANDAS (Pediatric Acute Neuropsychiatric Syndrome/Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with A Streptococci) o Encefalite Autoimmune dei Gangli Basali (BGE-Basal Ganglia Encephalitis)

Richiesta: Riconoscimento di Malattia rara e inserimento nei LEA di visite specialistiche, esami strumentali, esami ematici e terapia.

13. Associazione Lollo per la Sindrome di Brugada

Referente dell'associazione: Patrizia Menna

Contatto: pamenna@gmail.com - 3356525899

Malattia: SINDROME DI BRUGADA

Richiesta: Pongono la richiesta di riconoscimento della patologia come malattia rara ed Inserimento nei LEA. Orphanet ha attribuito alla Sindrome di Brugada il codice 130

14. Malattia: XLH Rachitismo ipofosfatemico

Referente: Dr.ssa Caterina Pelosini

Contatto: caterina.pelosini@ao-pisa.toscana.it - 393 2120654

Richiesta: Esame specifico per conoscere il dosaggio di FGF23, che deve essere ripetuto ad ogni somministrazione, in tutti i pazienti con ipofosfatemia da probabile patologia XLH.

15. Associazione AHDS MCT8- Una vita rara

Referente: Presidente Giorgio Boniotti - giorgioboniotti@hotmail.it - 329 0648896

Malattia: Sindrome di Allan-Herndon-Dudley

Richiesta: Inserimento nei LEA la somministrazione del farmaco denominato Triac in esenzione

16. [AILIP – Associazione Italiana Lipodistrofie](#)

Presidente Sig. Guido Loro – guido.loro@gmail.com - Referente Vice Presidente Valeria Corradin – corradin73@gmail.com – 3491359261.

La Lipodistrofia ha attribuito un codice di esenzione RC080 come Lipodistrofia Totale, in realtà la Lipodistrofia può essere Generalizzata oppure Lipodistrofia Parziale, la richiesta dell'Associazione è di sostituire la dicitura in Sindromi Lipodistrofiche ritenuta più appropriata.

Richieste già presentate nel 2019 che rialleghiamo alla presente (vedi allegato cartella 2019)

1. **Associazione ANIMrkHS Onlus – Associazione Nazionale Sindrome di Mayer Rokitansky Kuster Hauser** – Presidente Sig.ra Maria Laura Catalogna – sindromedirokitansky@gmail.com – Cell. 3393174840

Per quanto riguarda il riconoscimento di malattia rara, le persone con la Sindrome di Mayer Rokitansky Kuster Hauser si trovano all'interno di un paradosso burocratico. La sindrome non è stata inserita nell'allegato 7 del DPCM 12.01.2017, a seguito di segnalazione del problema da parte dell'Associazione è stato attribuito prima un codice provvisorio e poi regolarmente attribuito un codice di esenzione definitivo. Al momento il problema consiste nel fatto che molte regioni hanno deliberato l'accoglienza delle disposizioni del Decreto senza modificare e quindi ripubblicare l'allegato 7 revisionato, pertanto i funzionari delle ASL negano il codice di esenzione in quanto non rinvenivano la patologia nell'allegato cui fanno riferimento

2. **Associazione Un filo per la vita – Insufficienza Intestinale Cronica Benigna** - Presidente Sig. Sergio Felicioni - Referente Segretario Nazionale Sig.ra Margherita Gregori – presidenza@unfiloperlavita.it – Cell. 3395895318

Pongono la richiesta di riconoscimento della patologia, come malattia rara e l'inserimento nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017;

3. **AISPH – Associazione Italiana Sindrome di Pitt Hopkins**

Presidente Sig. Gianluca Vizza – presidente@aisph.it – Cell. 3357193788

Pongono la richiesta di riconoscimento della patologia, come malattia rara e l'inserimento nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017;

4. **Associazione Inversa Onlus – Idrosadenite Suppurativa**

Presidente Sig.ra Giusi Pintori – inversaonlus@gmail.com – Cell. 3405428207

Chiedono al Ministero della Salute la possibilità di avere esenzioni e riconoscimento di invalidità e di affiancarli nei percorsi opportuni di conoscenza e consapevolezza scientifica e sociale;

5. **AMAF Onlus – Associazione Malattie Autoimmuni del Fegato**

Presidente Sig. Davide Salvioni – davide.salvioni@libero.it - Referente Scientifico Prof. Pietro Invernizzi – pietro.invernizzi@unimib.it – Cell. 3396820396

Per le malattie epatiche autoimmuni: Colangite biliare primitiva (CBP), colangite sclerosante primitiva, epatite autoimmune (AIH), colangite IgG4 relata, la sola Colangite Sclerosante Primitiva è nell'Allegato 7 dei LEA con codice RI0050. -chiedono che anche le altre patologie vengano inserite tra le malattie rare esenti dal costo.