

1. Ricerca Malattia Rara e Modalità Accesso ai Centri

Con Delibere Regionali n. 71 del 31/01/2024 e n. 296 del 03/04/2024 sono state identificate le Strutture di riferimento per la diagnosi, certificazione, stesura del piano terapeutico-assistenziale e presa in cura del paziente.

Ricerca su Tabella 1 (cliccare la lente in alto a destra oppure i tasti “CTRL+F”).

Lo specifico elenco dei gruppi, delle singole Malattie Rare, dei codici di esenzione e dei corrispettivi Presidi di Riferimento dell’Umbria, è reperibile nella [Tabella 1](#). La Tabella è utile per identificare le strutture preposte alla diagnosi e/o cura delle Malattie Rare, offerti dal Servizio Sanitario Regionale dell’Umbria. Per fare la ricerca nel documento pdf è possibile partire dalla malattia rara (dal nome o dal codice di esenzione).

Alcune Malattie Rare non presenti in [Tabella 1](#), potrebbero comunque essere riconosciute come tali, assimilate al gruppo di malattie corrispondente. Per sapere se una determinata malattia è tra quelle riconosciute dal Ministero della Salute, è possibile eseguire la ricerca dal seguente sito: <https://www.malattierare.gov.it/malattie/ricerca>

Inoltre, lo stesso sito web <https://www.malattierare.gov.it/> offre un motore di ricerca attraverso il quale è possibile ottenere tutte le informazioni sui centri nazionali e regionali di riferimento, inclusi quelli Umbri.

Modalità di accesso

In caso di diagnosi accertata di Malattia Rara, il Medico di Medicina Generale, il Pediatra di Libera Scelta o lo Specialista del SSR prescrive la visita specialistica con impegnativa, inserendovi **“richiesta di valutazione per malattia rara... (specificando quale)”**, da eseguire presso il Centro di Riferimento della rete delle malattie rare, come individuato nella [Tabella 1](#). Il medico potrà inserire il codice di esenzione corrispondente, qualora il paziente ne fosse sprovvisto potrà richiederne il rilascio da parte del centro di riferimento a cui è stato indirizzato.

In caso di sospetto diagnostico di Malattia Rara, il Medico di Medicina Generale, il Pediatra di Libera Scelta o lo Specialista del SSR prescrive la visita specialistica con impegnativa, inserendovi **“sospetto di malattia rara... (specificando quale)”**, da eseguire presso il Centro di Riferimento della rete delle malattie rare, come individuato nella [Tabella 1](#). Il medico potrà inserire in questo caso il codice di esenzione **“R99”**.