



## DISPOSIZIONI PER LA CURA DELLE MALATTIE RARE E PER IL SOSTEGNO DELLA RICERCA E DELLA PRODUZIONE DEI FARMACI ORFANI

### Art. 4

#### Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e livelli essenziali di assistenza per le malattie rare

I centri di riferimento individuati ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, definiscono il piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il piano, corredato di una previsione di spesa, è condiviso con i servizi della Rete nazionale per le malattie rare, che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso, tramite consenso informato, con il paziente o chi esercita la responsabilità genitoriale e con i familiari. Sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle seguenti categorie:

- a) le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi, anche in caso di diagnosi non confermata;
- b) le prestazioni correlate al monitoraggio clinico;
- c) le terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i medicinali da erogare ai sensi dell'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, i prodotti dietetici e le formulazioni galeniche e magistrali preparate presso le farmacie ospedaliere e le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale, per quanto riguarda queste ultime nel rispetto di specifici protocolli adottati dalle regioni;
- d) le cure palliative e le prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, respiratoria, vescicale, neuropsicologica e cognitiva, di terapia psicologica e occupazionale, di trattamenti nutrizionali, in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare;
- e) le prestazioni sociosanitarie di cui al capo IV del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel Supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017. I dispositivi medici e i presidi sanitari, presenti nei

piani diagnostici terapeutici assistenziali personalizzati, ai fini dell'assistenza dei pazienti affetti da malattie rare, sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso. Ai fini del presente comma, si considerano i dispositivi e i presidi già oggetto di acquisto attraverso procedure di gara, ferma restando la possibilità della prescrizione di prodotti personalizzati ove ne sia dimostrata la superiorità in termini di benefici per i pazienti. Per tutelare la salute dei soggetti affetti da malattie rare, nelle more del perfezionamento della procedura di aggiornamento dei LEA, il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, provvede, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate, sulla base della classificazione orpha code presente nel portale Orphanet, dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto superiore di sanità di cui all'articolo 7, nonché le prestazioni necessarie al trattamento delle malattie rare. Per le finalità di cui al comma 4, le malattie rare sono individuate per gruppi aperti, in modo da garantire che tutte le malattie rare afferenti a un determinato gruppo siano comprese nell'elenco previsto dal medesimo comma 4.

Versione in vigore dal 27 novembre 2021 secondo Normattiva, tuttora in vigore · versione 0

**RIFERIMENTI NORMATIVI**

|               |                                                                                                                    |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Atto          | Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani |
| Estremi       | Legge 10 novembre 2021, n. 175                                                                                     |
| Capo          | II — Prestazioni e benefici per le persone affette da malattie rare                                                |
| Pubblicazione | Gazzetta Ufficiale del 27 novembre 2021                                                                            |

**Fonte del testo: Normattiva**

[www.normattiva.it](http://www.normattiva.it), servizio pubblico e gratuito. Il testo non ha carattere di ufficialità: fa fede quello pubblicato nella Gazzetta Ufficiale.

Documento generato da RatioLegis.it il 24 settembre 2026  
<https://ratiolegis.it/disposizioni-per-la-cura-delle-malattie-rare-e-per-il-sostegno-della/art-4-piano-diagnostico-terapeutico-assistenziale-personalizzato-e-livelli>



Inquadra il QR code per aprire la pagina su RatioLegis.it