

# Formato proposto per la stesura di criteri interpretativi per l'utilizzo dell'applicativo regionale delle malattie rare

## Patologia

*Definizione*

*Principale bibliografia (reviews):*

## Criteri di ingresso

*Popolazione a cui rivolgersi:*

*Sono i criteri clinici, strumentali o laboratoristici per applicare le procedure diagnostico-terapeutiche previste per arrivare a confermare o escludere la diagnosi. Nella pratica clinica dovrebbero essere le condizioni cliniche in cui applicare il codice di esenzione R99*

## Criteri diagnostici

(Sono i criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere seguiti per effettuare un'esenzione per malattia rara. In tale discussione dovrebbero essere discusse le condizioni cliniche che sono escluse dalla certificazione)

*Elementi clinici da considerare essenziali per la diagnosi*

*Elementi biochimici da considerare essenziali per la diagnosi*

*Elementi strumentali da considerare essenziali per la diagnosi*

*Elementi genetici/biologia molecolare da considerare essenziali per la diagnosi*

*Ulteriori elementi (non essenziali per la diagnosi)*

*Condizioni cliniche correlate con la patologia in oggetto da non certificare*

## Criteri terapeutici

(Sono i criteri di massima da adottarsi per impostare i piani terapeutici: fare un elenco delle terapie previste (di ciascuna indicare possibilmente i criteri di inizio e di fine terapia e i benefici di salute attesi dalla terapia):

### Terapie farmacologiche

Terapia	Dosaggio da utilizzare	Criteri per iniziare terapia	Criteri per terminare terapia

### Interventi chirurgici

Tipo di intervento	Indicazioni per esecuzione

### Piano riabilitativo

Tipo *	Motivazioni

\* Indicare: Psicologico/Logopedico/Fisioterapico/Psicomotorio/Provvedimenti legge 104

Prevista invalidità civile (età adulti) SI/NO

Prevista indennità integrativa (età pediatrica) SI/NO

## Monitoraggio

*Elenco degli esami/visite da proporre al paziente durante il followup clinico*

Esame/procedura	Frequenza di esecuzione

*Elenco degli specialisti da coinvolgere*

Visita specialistica	Frequenza di esecuzione

*Sviluppo di dataset minimo di dati*

Dati anamnestici e di base	Dati legati al singolo controllo clinico

Indicare possibilmente almeno un indicatore di out come