

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

CHERATOCONO

Codice di esenzione RF0280

Definizione

Il cheratocono è una ectasia corneale progressiva ad aggressività variabile, caratterizzata da assottigliamento corneale localizzato e protrusione corneale con sviluppo progressivo di un astigmatismo irregolare.

Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

Sono i criteri clinici, strumentali o laboratoristici per applicare le procedure previste per arrivare a confermare o escludere la diagnosi.

Nella pratica dovrebbero essere le condizioni cliniche in cui applicare il codice di esenzione R99

Criteri d'ingresso:

- pazienti con familiarità per cheratocono;
- pazienti con calo visivo e diagnosi di astigmatismo corneale;
- pazienti in presenza di uno o più fattori di rischio quali allergia oculare, atopia (predisposizione alle malattie allergiche), Sindrome di Down, Sindrome della palpebra flaccida, disturbi del tessuto connettivo (Sindrome di Marfan, codice di esenzione RN1320; Sindrome di Ehlers-Danlos, codice di esenzione RN0330), Amaurosi congenita di Leber (codice di esenzione RFG110).

Criteri diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

La diagnosi di cheratocono si basa principalmente sulle evidenze strumentali fornite dalla topo/tomografia corneale che consente una precisa rilevazione della curvatura e assottigliamento corneale; la metodica Scheimpflug è quella consigliata per riproducibilità e ripetibilità.

ELEMENTI CLINICI

Non applicabile.

DATI LABORATORISTICI

Non applicabile.

ELEMENTI STRUMENTALI

Elementi strumentali:

- esame alla lampada a fessura,
- tomografia corneale.

ELEMENTI GENETICI/BIOLOGIA MOLECOLARE

Non applicabile.

ULTERIORI ELEMENTI (NON ESSENZIALI PER LA DIAGNOSI)

Ulteriori elementi:

- acuità visiva,
- refrazione,
- pachimetria epiteliale,
- biomeccanica corneale.

CONDIZIONI CLINICHE CORRELATE CON LA PATOLOGIA IN OGGETTO DA NON CERTIFICARE

Condizioni cliniche da non certificare:

- atopia,
- allergia oculare,
- Sindrome di Down,
- Sindrome della palpebra flaccida,
- disturbi del tessuto connettivo (Sindrome di Marfan, codice di esenzione RN1320; Sindrome di Ehlers-Danlos, codice di esenzione RN0330),
- Amaurosi congenita di Leber (codice di esenzione RFG110).

Criteria Terapeutici

*Per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici, consultare le specifiche disposizioni regionali in materia: " [**Percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici**](#) ".*

Si ricorda inoltre che l'utilizzo di farmaci off-label, oltre che nel rispetto delle disposizioni specifiche, potrà avvenire solo nei casi in cui siano soddisfatte tutte le seguenti condizioni:

- 1) il paziente non può essere trattato utilmente con medicinali già approvati;*
- 2) assunzione di responsabilità da parte del medico prescrittore;*
- 3) acquisizione del consenso informato da parte del paziente o del legale rappresentante.*

TERAPIE MEDICHE

| <i>Terapia</i> | <i>Dosaggio da utilizzare</i> | <i>Criteri per iniziare la terapia</i> | <i>Criteri per terminare la terapia</i> |
|-------------------------|---|---|--|
| Collirio antistaminico. | In base al principio attivo prescritto. | Co-esistenza di congiuntivite allergica. | Risoluzione congiuntivite allergica. |

TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

In casi selezionati lo specialista del Presidio RMR può prescrivere l'impiego di trattamenti non farmacologici (dispositivi medici, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione particolare) qualora gli stessi siano inclusi nei LEA o, se extra-LEA, nel PDTA condiviso a livello regionale.

| Terapia | Dosaggio da utilizzare | Criteri per iniziare la terapia | Criteri per terminare la terapia |
|--|---|---|---|
| Sostituti lacrimali. | In base al principio attivo prescritto. | Co-esistenza di congiuntivite allergica. | Risoluzione congiuntivite allergica. |
| Utilizzo di correzione ottica a tempiale (occhiali). | / | Correzione ottica. | / |
| Utilizzo di Lenti a Contatto (LAC), ove possibile. | / | In caso di acuità visiva non soddisfacente con occhiali . | / |

In attesa della pubblicazione del Decreto ministeriale che fisserà le tariffe nazionali massime per i dispositivi su misura di cui all'Elenco 1 del [DPCM 12/01/2017](#) - Allegato 5, Regione Lombardia ha disposto indicazioni relative all'erogazione a carico del SSN di lenti a contatto a favore di soggetti riconosciuti esenti per Cheratocono RF0280 ([Nota prot. n. G1.2023.0007445 del 27/02/2023](#)).

Si delineano di seguito ulteriori criteri di prescrivibilità condivisi, desunti sia dalla clinica, sia dalle esigenze manifestate dai pazienti presi in carico. I criteri di seguito elencati non devono essere considerati una limitazione per i pazienti, ma uno strumento atto a uniformare le prestazioni di assistenza protesica, oltre a consentire adeguatezza ed appropriatezza dell'atto prescrittivo.

Si ritiene quindi di poter procedere alla prescrizione a carico del SSN della migliore correzione ottica individuata quando ricorrano le seguenti condizioni:

- 1) età evolutiva. Da valutare, su base clinica e individuale, l'eventuale ricorso a LAC;
- 2) raggiungimento del requisito visivo solo con LAC in caso di rilascio o rinnovo di permesso di guida di autoveicoli, di certificati di idoneità alla mansione, di rilascio o rinnovo di patentini professionali (ad es. addetti a controlli non distruttivi) e di certificati di idoneità sportiva agonistica;
- 3) esigenze lavorative o relative alle attività comuni della vita specifiche non compatibili con l'impiego di correzione a tempiale (ad es. attività sportiva);
- 4) astigmatismo elevato e/o ad elevata irregolarità non compatibile con correzione a tempiale efficace e ben tollerata;
- 5) anisometropia elevata (importante differenza diottrica tra i due occhi) non compatibile con correzione a tempiale tollerata.

Dal punto di vista pratico, come indicato nella già citata Nota regionale del 27/02/2023, i dispositivi di cui all'Allegato AA sono prescrivibili in Assistant-RL di Regione Lombardia ed erogabili secondo le modalità già in atto, sulla base di specifico Piano Terapeutico, redatto da medico specialista afferente al Presidio di Rete per il Cheratocono, indipendentemente dalla presenza di invalidità.

La piattaforma Assistant-RL collega contemporaneamente Medico Prescrittore, Servizio di Protesica Integrata Aziendale e fornitori convenzionati, consentendo regolarità del procedimento a favore del paziente.

NOTA

Il paziente deve essere in possesso di prescrizione delle LAC identificate da codice ISO DPCM 12.01.2017 ([allegato AA Nota Regione Lombardia 27/02/2023](#)), che saranno fornite da Ottico Convenzionato.

L'accesso ad Assistant-RL viene effettuato tramite carta SISS ed è necessario compilare i campi richiesti (vedi Appendice I).

Consegnare la prescrizione completa di timbro e firma del Medico Prescrittore.

Il collaudo della prescrizione fornita è illustrato in Appendice II.

INTERVENTI CHIRURGICI

Essendo il cheratocono una patologia progressiva del collagene, tutti i trattamenti chirurgici sono sintomatici e pertanto non escludono un'ulteriore progressione della malattia.

| Tipo di Intervento | Indicazioni |
|--|--|
| Trapianto di cornea. | Pazienti con cheratocono che lamenta una acuità visiva insoddisfacente con occhiali e lenti a contatto in assenza di altre co-cause. |
| Posizionamento di impianti corneali - anelli intrastromali*. | Pazienti con cheratocono in assenza di opacità corneali. |
| Cross-linking ** (applicazione di riboflavina e raggi ultravioletti). | Pazienti con cheratocono che mostrano un quadro di progressione (vedi criteri diagnostici progressione sezione "Monitoraggio"). |

*La procedura non viene effettuata in regime di convenzione con il Servizio Sanitario.

**La procedura viene attualmente effettuata in convenzione con il Servizio Sanitario solo in alcuni Presidi della Rete Regionale Malattie Rare.

Per informazioni è possibile contattare il Centro di Coordinamento della Rete ai seguenti recapiti:

Tel. 035/4535304 (lunedì/venerdì, ore 9.00-13.00/14.00/17.00)

E-mail: raredis@marionegri.it

PEC: malattierare@pec.marionegri.it

PIANO RIABILITATIVO

Per consentire l'erogazione delle cure, secondo Progetti Riabilitativi ad hoc, ai cittadini affetti da malattie rare esenti contenute nell'apposito elenco ministeriale, il medico specialista del Presidio di Rete può redigere l'apposita Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale (anche in deroga alle limitazioni previste sul numero dei trattamenti).

| Tipo di Intervento | Indicazioni |
|--|--------------------|
| Utilizzo di correzione ottica a tempiale (occhiali). | |
| Utilizzo di lente a contatto (ove possibile), in caso di acuità visiva non soddisfacente con occhiali. | |

Aspetti assistenziali

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta:

- Sito web Regione Lombardia - sezione dedicata alle **Disabilità**
- Guida " **Invalidità civile e Legge 104: tutti i diritti dei malati rari** " - Sportello Legale OMAR, Novembre 2020
- Sito web Agenzia delle Entrate - **Agevolazioni per le persone con disabilità**

Monitoraggio

ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Paziente con diagnosi di cheratocono che presenta un cambiamento significativo dei seguenti parametri:

- incremento della cheratometria massima KMax o K2 (cut off >1D) valutabile con topo/tomografia corneale,
- assottigliamento della pachimetria corneale minima (cut off 20 microns) valutabile con tomografia corneale,
- riduzione acuità visiva con la migliore correzione a tempiale (cut off 1 linea EDTRS).

Con un cambiamento significativo di solo uno o due parametri si consiglia di ripetere un controllo in un tempo variabile basandosi sulla presenza di fattori di rischio quali Sindrome di Down, parenti dei pazienti affetti soprattutto se giovani, allergia oculare, fattori etnici (ad es. soggetti asiatici e arabi), fattori meccanici (sfregamento degli occhi, Sindrome della palpebra flaccida, atopia, disturbi del tessuto connettivo quali Sindrome di Marfan e Sindrome di Ehlers-Danlos), Amaurosi congenita di Leber.

NOTA

La valutazione della progressione della patologia va eseguita:

- previa sospensione assoluta di eventuali LAC per un adeguato periodo, ovvero per almeno 7 giorni antecedenti la visita in caso di LAC morbide o 4 settimane in caso di LAC rigide. Se il paziente è impossibilitato, dovrà segnalarlo e rimuovere le LAC almeno 12 ore prima della valutazione. Le LAC determinano modifiche della superficie corneale;
- con lo stesso macchinario topo/tomografico al fine di aumentare precisione della diagnosi;
- nelle forme ad esordio in età pediatrica è consigliata ogni 8-20 settimane a seconda del quadro clinico e dell'evoluzione.

Esame/Procedura

Indicazioni

Visita oculistica di primo livello:

Annuale.

- raccolta anamnestica dei fattori di rischio;
- in caso di utilizzo di LAC, raccolta anamnestica della durata giornaliera dell'uso di LAC e tollerabilità;
- acuità visiva con e senza correzione a tempiale e/o lenti a contatto;
- visita completa con particolare valutazione dell'anatomia, trasparenza, eventuale edema dell'apice corneale e appoggio della LAC in caso di utilizzo di LAC.

Esame/Procedura

Visita oculistica di secondo livello:
- quanto indicato nella visita di primo livello;
- tomografia corneale.

Indicazioni

Secondo le caratteristiche evolutive.

Come di consueto, l'accesso a visite di secondo livello deve essere filtrato dalle visite di primo livello; i pazienti devono essere inviati alla visita di secondo livello previa sospensione assoluta di eventuali LAC per un adeguato periodo, ovvero per almeno 15 giorni antecedenti la visita.

ELENCO DEGLI SPECIALISTI DA COINVOLGERE

Visita specialistica

Oculista.

Indicazioni

Visita oculistica di primo livello: annuale.
Visita oculistica di secondo livello: al bisogno.

Caratteristiche della Rete Regionale

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha dato l'avvio in Italia alle azioni programmatiche orientate alla tutela delle persone con malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare la normativa. Nel gennaio 2017 l'elenco è stato ampliato a 339 malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione.

Sin dall'inizio delle attività della Rete nazionale delle malattie rare, l'individuazione dei Centri di riferimento per le diverse malattie rare - denominati Presidi - è stata affidata alle Regioni e Province Autonome. I Presidi devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

Successivamente, in attuazione dell'art. 9 della [Legge 175/2021](#), il documento di [Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare](#) ha disciplinato i compiti e le funzioni dei Centri di Coordinamento, dei Centri di Riferimento (Presidi) e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle [Reti di Riferimento](#)


[Europee](#) 

Le informazioni relative alle caratteristiche dei diversi Presidi sono a disposizione in un Database costantemente aggiornato sul sito della [Rete regionale malattie rare](#).

Le Disposizioni Nazionali e Regionali per l'organizzazione, il monitoraggio e l'aggiornamento della Rete per le malattie rare, sono consultabili attraverso l'area dedicata alle [Norme di Riferimento](#).

Appendice I


ACCESSO AD ASSISTANT-RL TRAMITE CIRCUITO CRS-SISS: PROCEDURA DI PRESCRIZIONE

Clicca qui: 

(per poter visualizzare l'allegato, è necessario scaricare il PDTA sul proprio PC)

Appendice II

COLLAUDO DELLE PRESCRIZIONI FORNITE

Clicca qui: 

(per poter visualizzare l'allegato, è necessario scaricare il PDTA sul proprio PC)

Bibliografia essenziale

Pagano L, et al.

Bilateral Keratoconus Progression: Immediate Versus Delayed Sequential Bilateral Corneal Cross-linking.
J Refract Surg. 2020 Aug 1;36(8):552-556.

Romano V, et al.

Progression of Keratoconus in Patients While Awaiting Corneal Cross-linking: A Prospective Clinical Study.
J Refract Surg. 2018 Mar 1;34(3):177-180.

Ahmad S, Batterbury M, Britten C, Willoughby CE, Kaye S

Improving precision for detecting change in the shape of the cornea in patients with keratoconus.
Scientific Reports (2018) 8:12345.

GomesJA Pet al. the Group of Panelists for the Global Delphi Panel of Keratoconus and Ectatic Diseases.
Global Consensus on Keratoconus and Ectatic Diseases.
Cornea 34(4):p 359-369, April 2015.

Khandelwal SS, Randleman JB.

Current and future applications of corneal cross-linking.
Curr Opin Ophthalmol. 2015 May;26(3):206-13.

Randleman JB, Khandelwal SS, Hafezi F.

Corneal cross-linking.
Surv Ophthalmol. 2015 Nov-Dec;60(6):509-23.

Vinciguerra R, et al.

Corneal cross-linking as a treatment for keratoconus: four-year morphologic and clinical outcomes with respect to patient age.
Ophthalmology. 2013 May;120(5):908-16.

Ashwin PT, McDonnell PJ.

Collagen cross-linkage: A comprehensive review and directions for future research.
Br J Ophthalmol. 2009 Aug 9

Rabinowitz YS.

Keratoconus.
Surv Ophthalmol 1998;42:297-319.

Krachmer JH, Feder RS, Belin MW.

Keratoconus and related noninflammatory corneal thinning disorders.
SurvOphthalmol1984;28:293-322.

Redazione a cura degli specialisti dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare - Lombardia
Data prima edizione Dicembre 2010

Ulteriori revisioni:

03-2018

09-2023

Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento

" [Composizione Gruppo di lavoro](#) "

Per ulteriori informazioni:

Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: raredis@marionegri.it

Telefono: 035-4535304

Riferimenti bibliografici

I contenuti del presente documento possono essere utilizzati citando la fonte originale:

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

CHERATOCONO - RF0280

A cura degli specialisti della Rete Regionale per le Malattie Rare - Lombardia

Data prima edizione Dicembre 2010

Ulteriori revisioni:

03-2018

09-2023

<https://malattierare.marionegri.it/index.php/pdta-schede>

Stampato il: 22/07/2024



*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle
malattie rare ai sensi del D.M 18 maggio 2001, n. 279*