



**SENATO DELLA REPUBBLICA**

**Commissione XII Igiene e Sanità**

**Audizione informale del Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare  
onlus**

**Mercoledì 30 novembre 2016**

**“Schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri recante definizione e  
aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) di cui all’articolo 1, comma  
7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”**

**DOCUMENTO DI SINTESI PARERE**

Onorevole Presidente, Onorevoli Senatori,

le Malattie Rare sono state definite dall’Europa una priorità di sanità pubblica comunitaria e costituiscono non una minaccia, ma una sfida possibile al SSN.

In questo settore l’Italia e il suo SSN ha avuto un ruolo di protagonista all’avanguardia nell’affrontare l’assistenza ai malati rari rispetto ad altri Paesi comunitari. Nonostante le note punte di eccellenza, sono anche drammaticamente evidenti le disuguaglianze di assistenza non solo tra le regioni, ma anche al loro interno. Difficoltà evidenti e reiterate anche nell’attuazione del Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001 n. 279 *“Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell’articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124”*, che istituiva, tra l’altro, a garanzia delle speciali tutele da assegnare ai malati rari italiani, la Rete nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare. La concomitante riforma costituzionale del Titolo V ha reso necessari dei successivi accordi tra lo Stato e le Autonomie Regionali e Locali per regolare di conseguenza l’applicazione della normativa contenuta nel decreto, con risultati molto diversi nel territorio, anche per effetto delle nuove politiche restrittive di finanza pubblica nel settore del Welfare in generale e sanitario in particolare.

In questo contesto assai dinamico ed in continua evoluzione-involuzione la mancanza di aggiornati e rinnovati Livelli Essenziali di Assistenza ha ulteriormente costituito un ostacolo a quella uniformità di offerta e qualità di assistenza sul territorio, che da sempre rappresenta uno dei principali obiettivi della politica sanitaria e sociale per i malati rari promossa dall’Unione Europea e che, come Federazione, in accordo e condivisione con le associazioni affiliate, promuoviamo nel nostro Paese.

Accogliamo con favore la prossima emanazione del dPCM, a conclusione del lungo e pluriennale lavoro di predisposizione che oggi è compreso nello “Schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri recante definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) di cui all’articolo 1,



comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (358)", su cui esprimiamo una breve valutazione preliminare.

Riteniamo positivo il tentativo di dare una forma costitutiva all'impostazione delle aree di intervento dei livelli, in netto contrasto con l'impostazione del dPCM del 2001, così da rendersi più rispondente ai bisogni attuali e di medio futuro. Tuttavia si rileva anche una disomogeneità interna, dovuta anche alla volontà di recepire quanto elaborato e predicato su questo tema da numerosi attori negli anni passati. Il risultato è variamente apprezzabile: da un puntuale recepimento di quanto deliberato nella recente legge sui disturbi dello spettro autistico, alla omissione della altrettanto vigente recentissima legge approvata sugli screening neonatali metabolici.

Si osserva in più parti una netta incongruenza tra quanto regolato dallo schema e quanto viene dallo stesso Governo promosso quale risposta del SSN alle sfide assistenziali attuali e soprattutto del medio futuro: le direzioni prospettate dallo schema dei nuovi LEA appaiono andare in direzione diversa da quanto pubblicamente si racconta.

L'alternanza di aspetti e punti favorevoli ad altri su cui rimangono perplessi o discordi ci porta a rilevare che a fronte di citazioni condivisibili e attuali di responsabilizzazione del paziente, di partecipazione del malato e della famiglia al progetto di cura in accordo e coordinamento col clinico, fondamentale nei casi di patologie complesse, troviamo grave l'assenza di una rappresentanza associazionistica dei pazienti tra i componenti della Commissione permanente per l'aggiornamento dei LEA e l'appropriatezza delle prestazioni. In un contesto internazionale dove il paziente esperto, soprattutto nel caso di patologie come le malattie rare, è conteso sia negli ambiti della ricerca, sia in quelli decisionali dei processi e delle valutazioni post intervento, riteniamo sia stata persa una occasione per fare un grande salto in avanti per il SSN. Auspichiamo una correzione in tal senso al più presto.

Costituisce un passo avanti da lungo atteso l'ampliamento dell'elenco di patologie rare, di cui al citato Decreto Ministeriale n. 279 del 2001. Tuttavia non si è sciolto il nodo tristemente noto alla comunità dei malati rari, ovvero un meccanismo che permetta al SSN di riconoscere quella malattia come "rara" e i soggetti affetti beneficiari del diritto dell'esenzione al costo delle prestazioni correlate alla malattia e all'assistenza specialistica di un presidio identificato della Rete. Le malattie rare sono in realtà molto più numerose. In Italia sono presenti pazienti di malattia rara non ancora comprese nell'elenco allegato allo schema. Peraltro ci sono presidi che hanno conoscenza e capacità di assistenza specialistica per queste malattie, ma operano con evidenti difficoltà, non potendo di fatto far parte della rete nazionale, non essendo riconosciuta quella malattia rara.

Peraltro l'approvazione delle nuove regole di aggiornamento dei LEA, comprese nell'ultima Legge di Stabilità, non lasciano presagire imminenti o regolari aggiornamenti dell'elenco delle malattie rare. Non è nelle dovute garanzie di assistenza ed equità per i malati rari il dover attendere il prossimo aggiornamento dei LEA per poter vedere la propria malattia rara inclusa in questo elenco.

Pensiamo infatti che l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare riconosciute debba essere un processo continuo, non facente parte del processo di aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza.

Preoccupa, anche per le possibili conseguenze, l'avvio differito del complesso regolatorio per le malattie rare, stante il contemporaneo referendum confermativo sulla riforma costituzionale, il cui esito avrebbe comunque delle conseguenze nel processo di attuazione dei nuovi LEA. Il timore è che di fatto i nuovi LEA, nello scenario disegnato dalla riforma costituzionale da confermare, non siano in grado più di avere una sufficiente efficacia. Pericolo che rimane sensibile anche nel caso opposto di non conferma della



riforma costituzionale, stante la capacità di sole nove regioni di rispettare la realizzazione dei LEA nel Paese.

Più in particolare rileviamo, come nel caso dell'assistenza integrata, una mancata più esplicita menzione dei malati rari quali parte dei soggetti beneficiari delle prestazioni citate nello schema, pur comprendendo l'implicita inclusione nei casi, ad esempio di disabilità, spesso correlata alla malattia rara.

Diamo infine alcune specifiche osservazioni su alcuni articoli, direttamente inerenti alle malattie rare o alle sue peculiarità. All'Articolo 13 – Erogazione dei presidi per diabetici e malati rari segnaliamo come al comma 1 venga disposta l'erogazione alle due categorie di pazienti, mentre nel comma 2 si prescrive che le regioni danno le linee di indirizzo applicative della norma anche sulla base della gravità clinica del paziente. Non è chiaro se il riferimento sia ad entrambe le classi di patologie, stante che in generale la diagnosi di malattia rara è sufficientemente qualificante, senza ulteriori specificazioni di gravità o specifiche manifestazioni più o meno gravi. Si suggerisce la specificazione di esclusione dai destinatari del secondo comma per i malati rari. All'Art. 16, comma 5, relativo alle condizioni e limiti dell'erogabilità delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale odontoiatrica. Auspichiamo una più ampia e puntuale definizione della platea dei pazienti con malattia rara, in condizione di "vulnerabilità sanitaria", le cui manifestazioni cliniche e complicanze comprendono gravi problemi odontoiatrici. Nell'allegato 4 integrativo è stilato un breve elenco di malattie (tra cui della patologia rara con gravi problemi odontoiatrici correlati), definito già "minimo" e, di conseguenza, meglio definibile.

Ancora all'Art. 21 – Percorsi assistenziali integrati, ribadiamo l'utilità di una specificazione per i malati rari al comma 2.

Infine all'Art. 38 – Ricovero ordinario per acuti, al comma 2 va aggiunta la già citata legge n 162/2016 sui test neonatali metabolici.

Roma, 30 novembre 2016

Nicola Spinelli Casacchia

Presidente UNIAMO FIMR onlus