

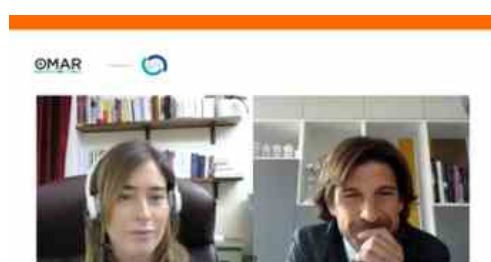
MENU

Sei qui: [Home](#) ▶ [News](#) ▶ [Politiche socio-sanitarie](#) ▶ Malattie rare: primo confronto pubblico tra 19esima Legislatura, Governo e associazioni

Politiche socio-sanitarie

Malattie rare: primo confronto pubblico tra 19esima Legislatura, Governo e associazioni

Autore: Redazione, 28 Novembre 2022



Nel corso dell'incontro, organizzato OMAR, sono state portate all'attenzione delle Istituzioni 10 richieste puntuali su Testo Unico Malattie Rare, screening neonatale e Legge delega sulla disabilità

Roma – Il mondo delle malattie rare convoca Parlamento e Governo e indica alla XIX Legislatura i temi e le azioni che ritiene prioritarie per i prossimi anni. In larga parte si tratta di affrontare e risolvere

diverse questioni rimaste aperte nel passato e adempiere, attraverso alcuni atti normativi mancanti, a delle leggi già approvate: tra queste, oltre al tema enorme del completamento e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), ci sono anche diverse tematiche che riguardano in modo specifico **il mondo delle malattie rare e della disabilità**. Istanze che sono state più volte portate all'attenzione della precedente Legislatura ma che, necessariamente, devono essere ora nuovamente rimesse all'attenzione e alla sensibilità dei nuovi parlamentari e del nuovo Governo. Proprio a questo è servito il **convegno organizzato questa mattina da OMAR-Osservatorio Malattie Rare: il primo incontro pubblico della Legislatura dedicato al tema che ha visto confrontarsi una rappresentanza di associazioni di pazienti aderenti all'AMR-Alleanza Malattie Rare, parlamentari, rappresentanti dei ministeri ed esperti del settore.**

Le tematiche da affrontare con maggiore urgenza, per lo più perché frutto di percorsi avviati ma non conclusi, sono state essenzialmente due. In primo luogo la necessità di **portare "a terra", con tutti i decreti e regolamenti attuativi necessari, il Testo Unico Malattie Rare e il secondo Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR)**, tra loro connessi. In secondo, l'urgenza assoluta di **aggiornare la lista delle patologie rare, gravi e potenzialmente mortali da ricercare alla nascita attraverso lo Screening Neonatale**, azione non solo importantissima ma anche urgente, visto l'enorme ritardo accumulato rispetto a quanto previsto dalla legge.

"Negli ultimi anni per i malati rari sono state fatte norme importanti, segno di una aumentata sensibilità sul tema, ma come spessissimo accade in Italia sono poi mancati i decreti attuativi e i regolamenti necessari per trasferire quanto stabilito dal legislatore in realtà concreta", ha dichiarato **Francesco Macchia, Vicepresidente di OMAR**, in apertura dei lavori. "Occorreva riavviare subito il dialogo con il nuovo Governo e i nuovi parlamentari e per questo abbiamo scelto di 'sacrificare' la formula tradizionale dell'Orphan Drug Day – una giornata annuale che facciamo da 7 anni per fare il punto su tematiche relative a ricerca e sviluppo di terapie per malati rari – e farla diventare momento di dialogo e di vero e proprio 'ingaggio istituzionale' sui tanti temi fondamentali per il settore".

Ecco in sintesi **le 10 principali richieste del mondo delle malattie rare ai rappresentanti della XIX legislatura:**

PER L'ATTUAZIONE E IMPLEMENTAZIONE DEL TESTO UNICO MALATTIE RARE

- 1) Richiesta, rivolta al Dott. Marco Mattei, Capo segreteria tecnica del Ministro della Salute Orazio Schillaci, di convocare al più presto il Comitato Nazionale Malattie Rare per avviarne i lavori;
- 2) Accordo da stipulare in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, sentiti il Comitato e il Centro Nazionale per le Malattie Rare per il PNMR (il tavolo istituito presso il Ministero ha concluso il suo lavoro, il Piano è pronto), come previsto dal Testo Unico

SPORTELLO LEGALE
OMAR
DALLA PARTE DEI RARI

Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Seguici sui Social

**"Malattie rare e sibling"**

Malattie Rare;

- 3) Decreto del Ministero del Lavoro e Politiche Sociali per l'istituzione del fondo di solidarietà per le Malattie Rare in attuazione del TUMR;
- 4) Aumento delle risorse dedicate al fondo di solidarietà previsto dal TUMR, già da subito attraverso la Legge di Bilancio per il 2023;
- 5) Accordo in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, con cui definire le modalità per assicurare un'adeguata informazione sul tema, in attuazione del TUMR;
- 6) Regolamento del Ministero della Salute per gli incentivi sulla ricerca in attuazione del TUMR;

PER L'IMPLEMENTAZIONE DELLA LEGGE SULLO SCREENING NEONATALE ESTESO

- 7) Approvazione del Decreto Tariffe per consentire l'aggiornamento dei LEA e l'inserimento di ulteriori malattie rare nell'elenco di quelle esenti dalla compartecipazione al costo;
- 8) Decreto di aggiornamento della lista delle patologie da sottoporre allo Screening Neonatale Esteso;
- 9) Vincolare le risorse dedicate allo SNE attualmente inserite nel finanziamento indistinto dei LEA, attraverso istituzione di apposito fondo, azione che anche questa potrebbe essere intrapresa in sede di Legge di Bilancio;

LEGGE DELEGA SULLA DISABILITÀ

- 10) Lavorare immediatamente alla messa a terra della Legge delega sulla disabilità attraverso uno o più decreti legislativi richiamati dalla norma.

Testo Unico Malattie Rare, una legge che deve essere resa pienamente operativa

Il primo elemento di discussione è stato il già citato **Testo Unico Malattie Rare (TUMR, Legge 175/21)**, fortemente voluto dal precedente Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare e approvato in maniera trasversale. In vigore dallo scorso 12 dicembre, ancora oggi è di fatto inattuato visto che solo uno dei cinque atti necessari per l'applicazione è stato prodotto, nonostante i termini fissati siano scaduti. "Non è stato facile, vista la formulazione generica della legge, ma **almeno un atto è stato fatto proprio al termine della legislatura: la nomina del Comitato Nazionale Malattie Rare**, in carica per tre anni e composto da 27 membri, arrivata con un decreto ministeriale firmato dall'allora Sottosegretario alla Salute Pierpaolo Sileri e reso noto dalla Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, guidata dal Dott. Stefano Lorusso", ha affermato **Andrea Lenzi, Coordinatore Rete Malattie Rare Regione Lazio**. "Un importante passo in avanti, ma **ora occorre che questo Comitato sia velocemente riunito e che possa cominciare a lavorare, tra l'altro, sui quattro decreti e regolamenti che mancano**, uno dei quali attiverebbe il fondo per le famiglie in difficoltà. Questo fondo, di un solo milione di euro, è stato messo in via simbolica, ma appare evidente che vada rifinanziato". All'interno del Comitato Nazionale Malattie Rare (CoNaMR) è stato stabilmente inserito anche un rappresentante dell'Osservatorio Malattie Rare. Ad oggi si attende la prima convocazione di questo organismo, istituito presso la Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, da parte del Capo della segreteria tecnica del Ministro, Dott. Marco Mattei, in qualità di Coordinatore.

Gli atti che mancano, allo stato attuale, per una concreta attuazione del TUMR sono: un decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali, di concerto con il Ministro della Salute e del Ministro dell'Economia e delle Finanze, per l'istituzione del Fondo di Solidarietà per le persone affette da malattie rare; un accordo di competenza della Conferenza Stato-Regioni relativo all'approvazione del secondo Piano Nazionale Malattie Rare e riordino della Rete; un secondo accordo, anche questo di competenza della Conferenza Stato-Regioni, concernente l'informazione sulle malattie rare; un regolamento del Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Università e della Ricerca, per la definizione dei criteri e delle modalità di attuazione degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, che si occupano di ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o nella produzione dei farmaci orfani.

"Il ritardo nell'attuazione della legge per i pazienti significa ritardo nella gestione delle patologie e dei percorsi diagnostici e terapeutici", ha sottolineato **Italia Agresta, Vicepresidente APMARR APS-Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare, Alleanza Malattie Rare**. "Vale per il Testo Unico così come anche per la mancata approvazione e finanziamento del nuovo Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR): il precedente è scaduto dal 2016 e la nuova versione, frutto di oltre due anni di lavoro del Gruppo appositamente istituito, è già pronta ed è stata anche portata in Conferenza delle Regioni. Ora, visti i ritardi e visto quanto poco è stato realizzato del precedente Piano, la richiesta delle associazioni di pazienti è quella di approvare subito e di dare un adeguato finanziamento, sebbene i ritardi che si sono generati rendono molto difficile pensare che questo possa essere fatto in sede di Legge di Bilancio".

Il PNMR dovrebbe contribuire a rendere il sistema equo e far sì che i pazienti e le loro famiglie abbiano agevolazioni come la mobilità tra una Regione all'altra e transfrontaliera. "Al suo interno è previsto il riordino della Rete Nazionale Malattie Rare per avere dei Centri di riferimento definiti e una chiara organizzazione hub and spoke che consentirebbero di fruire realmente di assistenza", ha spiegato infatti **Marta Mosca,**

Coordinatrice della ERN ReCONNET. "Inoltre nel Piano ci sono misure per la transizione dall'età pediatrica a quella adulta, che ancora oggi resta un buco nero in tantissime patologie e crea difficoltà tanto ai pazienti quanto ai medici e alle strutture ospedaliere che si trovano in carico, in reparti pediatrici, uomini e donne adulti".

Temi, questi del Testo Unico e del Piano Nazionale Malattie Rare, così come anche quello del decreto di aggiornamento dello Screening Neonatale, che sono necessariamente legati ad un'altra grande questione, i LEA.

L'aggiornamento dello Screening Neonatale Esteso e l'approvazione del Decreto Tariffe per rendere operativi i "nuovi LEA"

La **legge 167/2016** che ha introdotto in Italia lo **Screening Neonatale Esteso** è stata una delle più grandi conquiste che il mondo delle malattie rare ha ottenuto negli ultimi 10 anni, un risultato che è stato motivo di vanto a livello europeo. Eppure, **dopo una buona partenza ci si è arenati nell'aggiornamento della lista delle malattie rare** che potrebbero beneficiare di questo programma di prevenzione secondaria. **In parte questo blocco è legato ad un'altra grande questione, che tocca tutti e non solo i malati rari, i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).** Da quando sono stati introdotti, nel 2001, i LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) sono un punto centrale per l'organizzazione in Italia del Servizio Sanitario Nazionale e da questi discendono tantissime altre scelte, nonché molti diritti dei pazienti: **il fatto che il loro aggiornamento e l'approvazione di un decreto specifico sulle tariffe manchino da anni, comporta numerose difficoltà**, che per i malati rari si aggiungono ad una condizione già difficile, e blocca a catena anche l'aggiornamento di altre norme che ai LEA sono collegate, come quella dello Screening Neonatale.

"Come Regioni ci uniamo all'auspicio che vengano presto approvati i Decreti attuativi della Legge 175/2021, per rispondere pienamente ai bisogni delle persone con malattia rara. La Legge ha fornito un'ambiziosa e dovuta cornice normativa di ampio respiro, partendo da quanto già implementato nel corso di 20 anni di politiche per le malattie rare nel nostro Paese", ha sostenuto **Monica Mazzucato, Coordinamento Malattie Rare Regione Veneto**, all'Orphan Drug Day. "Riguardo il decreto relativo al Nuovo Tariffario, il cosiddetto Decreto Tariffe, che comprende sia le prestazioni della specialistica ambulatoriale, sia ad esempio l'elenco di protesi ed ausili, così importanti per queste persone e in generale per chiunque abbia una disabilità, al momento la CSR ha effettuato delle osservazioni rispetto a quanto ricevuto dal Ministero della Salute e queste sono attualmente al riesame ministeriale. Riteniamo importante trovare al più presto un accordo e procedere anche con la revisione della lista di malattie rare aventi diritto all'esenzione, così come previsto dalla Legge".

Legato al mancato aggiornamento dei LEA c'è dunque il mancato aggiornamento dell'elenco delle malattie rare e delle patologie da sottoporre allo Screening Neonatale Esteso (SNE). **"È fondamentale implementare la Legge sullo Screening Neonatale (legge n. 167/2016),** una norma di importanza storica per il Paese ma che, se pur partita bene, si è poi arenata nei periodici aggiornamenti salvo i casi di alcune Regioni che, non essendo in piano di rientro, hanno dato il via libera a progetti regionali", ha ricordato **Anna Chiara Rossi, Coordinatrice Gruppo di Lavoro Malattie Rare e Farmaci Orfani, Assobiotec.** "Sono più di due anni che le persone attendono che siano inserite altre malattie nella lista di quelle da cercare alla nascita, tutti i Tavoli nominati appositamente hanno consegnato i loro pareri, manca quindi solo un decreto". Oggi la richiesta, che emerge dal mondo delle malattie rare e che è stata presentata e discussa al convegno organizzato da Osservatorio Malattie Rare, è innanzitutto quella di vedere immediatamente approvato questo decreto, possibilmente con un numero congruo di patologie visto che nell'attesa della burocrazia la medicina va avanti, e di poter poi rivedere immediatamente anche il meccanismo periodico di aggiornamento, tanto per l'introduzione di nuove patologie nella lista delle malattie rare esenti sia per la revisione periodica delle patologie da sottoporre a screening.

La domanda sorge spontanea: **perché è tutto fermo? Il motivo è semplice: in Conferenza Stato-Regioni basta che una sola Regione si opponga per non proseguire con i lavori.** È necessario aggiungere, però, che non sono mancate iniziative da parte di alcune Regioni che si sono assunte la responsabilità di andare oltre i "vecchi" LEA per assicurare diagnosi e trattamenti ai pazienti a spese proprie.

"La mancata approvazione del Decreto Tariffe genera conseguenze pesantissime tra i pazienti, soprattutto in termini di disomogeneità dei diritti: ci sono malati di serie A che possono ricevere prestazioni ambulatoriali nella propria regione, malati di serie B che per poter avere la stessa cosa devono fare viaggi lunghissimi fuori regione e sostenere spese economiche importanti, unite ad assenze prolungate dal lavoro per sé stessi e per i caregiver. E questo è solo un esempio delle disparità che i malati rari subiscono ogni giorno. Diversi sono i tempi di accesso alle terapie, diverse sono le possibilità di essere inseriti in un trial clinico, diversa anche la possibilità di avere alla nascita una diagnosi grazie allo screening, che può fare la differenza tra la vita e la morte. Al di là degli specifici atti che è necessario fare, siamo fiduciosi che il nuovo Governo voglia superare questo modello di regionalismo spinto che in sanità tanti danni e sofferenza ha generato, a favore invece di un servizio sanitario che sia finalmente davvero nazionale", ha concluso Macchia.

La Legge delega sulla disabilità

All'evento "Orphan Drug Day: malattie rare, le richieste del settore al nuovo Governo", **i diversi relatori hanno affrontato anche il tema della disabilità** e dunque della messa a terra della Legge delega approvata lo scorso 21 dicembre. Una cornice normativa che incarica il Governo ad adottare, entro 20 mesi dall'entrata in vigore, uno o più decreti legislativi per la revisione e il riordino delle disposizioni vigenti in materia, tenendo conto di quanto previsto dalla Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità.

"**La Legge delega sulla disabilità rappresenta un primo passo, rilevante, verso il necessario riordino e aggiornamento delle disposizioni in materia di disabilità**, che mi ha vista direttamente impegnata in qualità di Relatrice del provvedimento alla Camera", ha commentato l'Avvocato **Lisa Noja, già Deputato della XVIII Legislatura**. "Adesso si apre una fase ulteriore, altrettanto importante e delicata, ossia la messa a terra dei principi contenuti nella Legge delega attraverso i decreti legislativi, per garantire la piena, concreta e quotidiana inclusione e partecipazione delle persone con disabilità a tutti gli aspetti di vita: relazioni, formazione, lavoro".

All'incontro hanno partecipato anche: **On. Marcello Gemmato**, Sottosegretario di Stato alla Salute, **Fortunato Nicoletti**, Vicepresidente Nessuno è escluso ODV, Alleanza Malattie Rare, **Marco Zibellini**, Direttore Direzione Tecnico Scientifica Farmindustria, **Gaetano Guglielmi**, Direttore Ufficio 3 - Rete IRCCS e Ricerca Corrente, Ministero della Salute, **Silvio Gherardi**, Presidente Comitato Scientifico Associazione Culturale "Giuseppe Dossetti: i valori" Onlus, **On. Maria Elena Boschi**, Commissione VII "Cultura, Scienza e Istruzione", Camera dei Deputati, **On. Massimiliano Panizzut**, Membro della Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati, **Sen. Orfeo Mazzella**, Membro della Commissione X "Affari Sociali, Sanità, Lavoro Pubblico e Privato, Previdenza Sociale", Senato della Repubblica, **Sen. Andrea Crisanti**, Segretario della Commissione VII "Cultura e Patrimonio Culturale, Istruzione Pubblica", Senato della Repubblica, **On. Ylenia Lucaselli**, Membro della Commissione V "Bilancio", Camera dei Deputati, **Manuela Vaccarotto**, Vicepresidente AISMM APS - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie, Alleanza Malattie Rare, **Daniela Lauro**, Vicepresidente Famiglie SMA Onlus, Alleanza Malattie Rare, **Angela Adduce**, Ispettorato Generale per la Spesa Sociale, Ministero dell'Economia e delle Finanze, **Sen. Erika Stefani**, Membro della Commissione II "Giustizia", Senato della Repubblica, e **Sen. Giusy Versace**, Vicepresidente della Commissione VII "Cultura e Patrimonio Culturale, Istruzione Pubblica", Senato della Repubblica.

L'evento è stato realizzato con il contributo non condizionante di Alexion, Chiesi Global Rare Diseases Italia, Janssen, Kyowa Kirin, Pfizer, PTC Therapeutics, Sanofi e Vertex.

Articoli correlati

- > 28-11-2022 - Ricostituito l'Intergruppo parlamentare malattie rare. L'annuncio oggi all'evento OMaR
- > 25-02-2022 - Regolamento europeo sui farmaci orfani e Testi Unici Malattie Rare: necessario spingere sull'acceleratore
- > 22-09-2022 - Malattie rare, istituito il comitato nazionale previsto dalla legge 175
- > 16-09-2022 - Nuovi LEA: attesa approvazione decreto. La paura dell'ennesimo rinvio
- > 06-09-2022 - Le malattie rare incontrano la politica
- > 02-08-2022 - Malattie Rare, il Governo ha meno di due mesi per fare il proprio dovere
- > 08-07-2022 - Testo Unico Malattie Rare, una legge che fatica ad essere applicata
- > 23-02-2022 - Decreto Tariffe: "Il ritardo nell'approvazione è ormai inaccettabile"
- > 23-02-2022 - Decreto Tariffe, le associazioni: "Basta attese, si raggiunga accordo"
- > 27-06-2022 - Testo Unico Malattie Rare: 6 mesi sono già stati persi
- > 19-09-2022 - LEA: Ecco la sintesi del nuovo Decreto Tariffe trasmesso alla Conferenza Stato Regioni
- > 26-08-2022 - 5 Settembre 2022. Le malattie rare incontrano la politica
- > 09-03-2022 - Testo Unico Malattie Rare: già in ritardo sull'attuazione
- > 28-02-2022 - Malattie rare, urgenti i decreti attuativi per applicare il Testo Unico
- > 23-02-2022 - Testo Unico Malattie Rare: un'interrogazione per sollecitarne i tempi di attuazione

Con il contributo di