

## **MALATTIE E TUMORI RARI: BASTA ESSERE PAZIENTI – PERSONE RARE E DIRITTI UNIVERSALI**

La salute rappresenta un diritto fondamentale e universale. È definita dalla **Carta dei diritti fondamentali dell'Unione europea** nel cui **Art. 35 - Protezione della salute** si riconosce la possibilità per ogni persona di accedere alla protezione sanitaria e di ottenere cure mediche alle condizioni stabilite dalle legislazioni e prassi nazionali. Nella definizione e nell'attuazione di tutte le politiche e attività dell'Unione è garantito un livello elevato di protezione della salute umana.

Nell'ordinamento italiano, il principale riferimento alla tutela della salute è **l'articolo 32 della Costituzione**, secondo il quale "la Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti".

Tuttavia, nella realtà, le persone con malattie e tumori rari vivono ancora una serie di criticità legate a bisogni sanitari e sociali insoddisfatti che, inevitabilmente, si ripercuotono sulla vita propria e delle famiglie toccandone tutti gli ambiti: lo stato di salute, la possibilità di partecipare a differenti contesti sociali, relazionali e lavorativi. È solo guardando all'insieme di tali aspetti che è possibile dare concretezza al concetto di salute previsto dalla Costituzione dell'OMS, definito come **"uno stato di totale benessere fisico, mentale e sociale"**.

A partire da queste considerazioni, e dall'effettiva distanza che ancora separa il piano dei principi da quello della realtà, **nasce la petizione "BASTA ESSERE PAZIENTI – PERSONE RARE E DIRITTI UNIVERSALI"** proposta da Osservatorio Malattie Rare e aperta alla pubblica sottoscrizione.

Si sono qui volute elencare, e quindi richiedere, azioni che - per la spinta al cambiamento culturale o normativo che implicano - potrebbero produrre importanti e tangibili benefici.

### **1) Necessità di sviluppare una cultura della consapevolezza, prevenzione e considerazione del rischio nell'ambito della salute riproduttiva.**

Le malattie rare sono in larghissima parte di origine genetica ed ereditaria. Vi sono tuttavia anche patologie rare determinate da esposizione a fattori di rischio nel periodo prenatale. Prenderne atto implica la necessità di trasporre il tema nelle politiche in materia di salute riproduttiva e di consapevolezza del rischio attraverso **la promozione di politiche attive di prevenzione, di counseling** nonché **promuovendo laddove scientificamente fondata l'identificazione del 'portatore sano'**.

Ciò può essere reso concretamente possibile anche garantendo il diritto ad un accesso uniforme ai **test di screening prenatale non invasivo** (NIPT test) e ad eventuali approfondimenti genetici conseguenti.

A tal fine si chiede che la **proposta di legge "Disposizioni per l'inserimento del Test prenatale non invasivo (NIPT) nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza a carico del Servizio Sanitario Nazionale"** sia calendarizzata e discussa in tempi brevi.

Allo stesso modo si ritiene importante per le famiglie portatrici patologie rare genetiche rendere effettivamente fruibile l'intero percorso di **procreazione medicalmente assistita** incluso il **test genetico preimpianto (PGT)**, non incluso nel 'Nuovi Lea' che dovrebbero entrare in vigore nel corso del 2024.

### **2) Diritto a una diagnosi il più precoce possibile.**

Secondo una recente indagine<sup>1</sup> rivolta alle Associazioni, ai pazienti e ai caregiver, il 25,88% dei

---

<sup>1</sup> Fonte: VII Rapporto Ossfor, Rarelab 2023.

rispondenti dichiara di avere ottenuto una diagnosi dopo oltre 3 anni dall'esordio dei sintomi.

È per questa ragione che si chiede che vengano **implementati e incentivati strumenti di analisi precoce** quali: lo **Screening neonatale esteso SNE** – anche ampliandolo ad una **metodologia genetica, come suggerito dal progetto europeo “Scree4Care”** - e un maggiore e più uniforme utilizzo di test **Next Generation Sequencing (NGS)**. Questa implementazione potrà essere favorita in primo luogo dalla pubblicazione del **Decreto Attuativo del “Fondo NGS” e dal suo rifinanziamento**.

### 3) **Necessità di garantire dei PDTA uniformi sul territorio nazionale.**

La legge n. 175 del 2021, nota come “Testo Unico Malattie Rare”, introduce ed esalta il ruolo del “Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato” anche ai fini di garantire l'uniformità dell'erogazione delle prestazioni e delle terapie sul territorio nazionale. Sebbene numerose regioni stiano lavorando per la realizzazione di PDTA per una serie di patologie rare, **siamo ancora ben lontani dall'aver a disposizione un vero e proprio PDTA individualizzato per ogni paziente, e dall'aver percorsi uniformi per bisogni simili**. Si chiede pertanto di **incentivare le Regioni a produrre PDTA per patologie rare** e a massimizzarne la diffusione e l'uniformità attraverso lo scambio di esperienze. Si chiede altresì di operare al fine di ridurre le difficoltà relative al riconoscimento da parte di talune regioni e/o ASL dei piani terapeutici rilasciati dai Centri di riferimento, soprattutto se situati in una regione diversa da quella di residenza.

### 4) **Accesso equo e uniforme alle terapie disponibili.**

Il tema dell'accesso alle terapie, nonostante i diversi interventi legislativi volti uniformità di accesso sul territorio e riduzione dei relativi tempi, continua a essere uno dei temi su cui si riscontrano maggiori differenze a livello regionale. Questo sia per ciò che riguarda le terapie classificate in fasce rimborsabili (A e H), sia per quei **medicinali classificati in fascia C che per alcune malattie rare rappresentano l'unica possibilità terapeutica**. Secondo quanto previsto dall'articolo 5 comma 3 della legge n. 175 del 2021 nelle more dell'aggiornamento dei Prontuari Terapeutici Regionali le terapie devono essere rese comunque disponibili da tutte le regioni. Occorre tuttavia definire la modalità di concreta attuazione di questi diritti. Parallelamente occorre affrontare l'accesso alle **terapie avanzate** tenendo conto del loro impatto, in tema di sostenibilità, sul Servizio Sanitario Nazionale. Al tal fine sarebbe particolarmente utile che il **Tavolo Tecnico sulle terapie avanzate istituito presso il Ministero della Salute, sia riunito quanto prima per trovare adeguate soluzioni**.

### 5) **Necessità di un aggiornamento della lista delle malattie rare presenti nei LEA e presa in carico delle persone con malattia rara senza diagnosi.**

Il Testo Unico Malattie Rare è intervenuto sul tema dei codici di esenzione per persone con malattia rara al fine di fornire una soluzione per assicurare, nelle more dell'aggiornamento dei LEA, un sistema per tutelare la salute dei soggetti affetti da malattie rare. A questo proposito, **il Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze, è chiamato a provvedere, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate, sulla base della classificazione *orpha code* presente nel portale Orphanet** e dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, anche per gruppi di patologie. Si chiede pertanto che in attesa di una ulteriore aggiornamento dei codici di esenzione attraverso la procedura prevista per i LEA tale decreto venga emanato a beneficio di tutte le persone con malattie rare oggi prive di esenzione. Tra queste occorre includere coloro che, nonostante le continue ricerche, i continui esami e tentativi, **non hanno ancora ricevuto una diagnosi**, come indicato anche nella **Carta dei diritti delle persone senza diagnosi elaborata da Fondazione Hopen, Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Orphanet e Osservatorio Malattie Rare**.

### 6) **Garantire una soddisfazione dei bisogni assistenziali adeguata alle esigenze delle persone e delle famiglie, in maniera uniforme sul territorio nazionale**

Stando ai dati di una recente indagine<sup>2</sup>, i bisogni assistenziali dei pazienti e delle loro famiglie risultano essere ampiamente insoddisfatti. In base alle risposte pervenute si riscontrano diverse criticità legate a: supporto psicologico (48,42%), supporto economico (36,83%), assistenza socio sanitaria (34,93%) assistenza scolastica (12,67%). Tali criticità assumono rilevanza più o meno specifica a seconda delle diverse regioni. Si chiede quindi l'attivazione di **sinergie nell' offerta dei servizi esistenti** e implementarli ove insufficienti, anche seguendo e **implementando le indicazioni contenute nella "Carta delle famiglie con persone non autosufficienti: La tua vita e la nostra!"**, documento al quale hanno aderito oltre 110 Associazioni. Ciò significa una **ri-programmazione della "cura" delle persone non autosufficienti** secondo il binomio "Persona non autosufficiente-famiglia" e la totale integrazione dei servizi sanitari, socio-sanitari e socio-assistenziali.

#### **7) Riconoscimento e supporto al caregiver familiare.**

Nonostante l'inestimabile lavoro svolto dal caregiver familiare, questa figura ancora non dispone di un adeguato e soddisfacente riconoscimento normativo. A questo, si auspica, potranno porre rimedio le indicazioni del **Tavolo tecnico per l'analisi e la definizione di elementi utili per una legge statale sui caregiver familiari** istituito dal Ministro per le Disabilità Alessandra Locatelli e dal Ministro del Lavoro e delle Politiche sociali Marina Calderone. È attualmente in discussione, tra l'altro, e potrebbe rappresentare una base importante per il lavoro del Tavolo, una **Proposta di legge a prima firma dell'On. Ilenia Malavasi**, che il 6 febbraio 2024 è stata assegnata in fase referente alla XII Commissione Affari sociali della Camera dei Deputati.

#### **8) Politiche adeguate a far fronte ai casi di carenza dei farmaci.**

Nel corso della pandemia ma anche di recente, è stato più volte denunciata la **carenza di farmaci specifici**, ritenuti necessarie e insostituibili per il trattamento di determinate patologie. La carenza di farmaci può essere legata a motivazioni di natura diversa. Al fine di evitare che farne le spese siano le persone che realmente hanno bisogno di quelle terapie, sarebbe opportuno **individuare delle modalità di conservazione, su scala nazionale, delle terapie salvavita e delle terapie insostituibili per dare far fronte a queste situazioni di emergenza.**

#### **9) Garantire l'esercizio dei diritti in ambiente di vita sociale, scolastica lavorativa e affettiva, attraverso il pieno riconoscimento del diritto all'inclusione.**

L'inclusione è definita dall'Art. 39 della **Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità** che la inquadra come **"vivere nella società, con la stessa libertà di scelta delle altre persone"**. Gli Stati devono impegnarsi affinché le persone con disabilità possano scegliere, come tutti gli altri cittadini, il proprio luogo di residenza, con chi vivere, abbiano accesso a servizi a domicilio, residenziali, di sostegno e assistenza personale per **poter vivere nella società e non essere isolate o vittime di segregazione.**

La realtà però è molto diversa: circa il 23% delle persone con malattia rara racconta di aver avuto difficoltà con il proprio percorso scolastico, quasi il 10% ha rinunciato a proseguire gli studi che avrebbero voluto, oltre il 40% ha avuto difficoltà a trovare o a mantenere il lavoro.<sup>3</sup>

**Chiediamo un uno sforzo collettivo per superare le barriere culturali: nello studio e nel lavoro** – perché non si senta più dire che le persone con disabilità "non sono adatte" – ma anche per affermare e difendere **l'effettivo riconoscimento ai malati rari di quei diritti che sono di ogni essere umano**, come la sessualità, l'autodeterminazione, la concreta realizzare di progettualità relative alla vita indipendente delle persone con disabilità fisiche e intellettive gravi. Occorre inoltre **rivedere un impianto normativo ormai obsoleto** a partire dalla legge n. 104 del 199 e dunque accelerare i processi di revisione normativa e di implementazione del quadro esistente (riforma INPS). Sul tema, si ritiene integrato nella presente petizione il documento contenente le osservazioni e le proposte elaborate dall'Associazione As.Ma.Ra. onlus e dalle altre associazioni firmatarie sui diritti delle persone fragili, con disabilità, patologie croniche o rare, in relazione ai benefici e agevolazioni previsti dalle leggi vigenti e ai requisiti e modalità per ottenerli.

#### **10) Sostegno alla ricerca e implementazione della comunicazione anche in tema di trial clinici.**

Sebbene, in termini assoluti, l'importanza e il ruolo della ricerca vengano universalmente riconosciuti tali

---

<sup>3</sup> Fonte: VII Rapporto Ossfor, Rarelab 2023.

riconoscimenti non sempre trovano un riscontro pratico. Basti pensare a quanto previsto dall'articolo 11 della legge n. 175 del 2021 - *Finanziamento della ricerca sulle malattie rare e dello sviluppo dei farmaci orfani* – che mira proprio a sostenere la ricerca attraverso una serie di incentivi fiscali. L'applicazione di tale articolo attende ormai da anni un Regolamento per essere pienamente applicabile, e se ne richiede pertanto una pronta e puntuale emanazione.

### **Firmatari della petizione**

A.M.A.R.E. O.N.L.U.S. ASSOCIAZIONE ABRUZZESE MALATTIE RARE EMORRAGICHE  
A.N.N.A. ASSOCIAZIONE NAZIONALE NUTRITI ARTIFICIALMENTE  
AI VIPS ETS ASSOCIAZIONE ITALIANA VIVERE LA PARAPARESI SPASTICA  
AIAF APS-ASSOCIAZIONE ITALIANA ANDERSON-FABRY  
AILS ODV - ASSOCIAZIONE ITALIANA LOTTA ALLA SCLERODERMIA  
API ASSOCIAZIONE IPERTENSIONE POLMONARE ITALIANA ODV  
AISA ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROMI ATASSICHE AISA  
AIVIPS ONLUS ASSOCIAZIONE ITALIANA VIVERE LA PARAPARESI SPASTICA  
AIVIPS ONLUS ASSOCIAZIONE ITALIANA VIVERE LA PARAPARESI SPASTICA  
ALESSANDRA RICHETTI, CONSIGLIERA COMUNE DI TRIESTE  
A-NCL ASSOCIAZIONE NAZIONALE CEROIDOLIPOFUSCINOSI  
AS.MA.RA ONLUS SCLERODERMIA ED ALTRE MALATTIE RARE "ELISABETTA GIUFFRÈ"  
ASSOCIAZIONE FAMIGLIE DISABILI LOMBARDE APS  
ASSOCIAZIONE ITALIA TROMBOASTENIA DI GLANZMANN  
ASSOCIAZIONE ITALIANA GAUCHER  
ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOPOLISACCARIDOSI ETS  
ASSOCIAZIONE LISCLEA ODV  
ASSOCIAZIONE LOLLO PER LA SINDROME DI BRUGADA  
ASSOCIAZIONE MALATI DI IPERTENSIONE POLMONARE ODV ETS (AMIP ODV ETS)  
ASSOCIAZIONE NAZIONALE IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ANIF  
ASSOCIAZIONE NAZIONALE PERSONE CON MALATTIE REUMATOLOGICHE E RARE – APMARR APS ETS  
ASSOCIAZIONE NAZIONALE PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA ONLUS  
ASSOCIAZIONE PFIC ITALIA NETWORK  
ASSOCIAZIONE PREMIO BOMPREZZI  
ASSOCIAZIONE SINDROME DI PIERPONT  
COLMARE - COORDINAMENTO LAZIO MALATTIE RARE  
COMETA A.S.M.M.E. -ASSOCIAZIONE STUDIO MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE  
CON I MIEI OCCHI  
CONRETT ETS  
CONSLANCIO  
CONSULTA NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
DEBRA ITALIA ETS  
FAMIGLIE SMA  
FEDERAZIONE LOMBARDA MALATTIE RARE  
FEDERAZIONE RELACARE - RELAZIONE DI CURA  
FIMARP FEDERAZIONE ITALIANA IPF E MALATTIE RARE POLMONARI  
FONDAZIONE REB  
FSHD ITALIA APS  
ILA ASSOCIAZIONE ITALIANA ANGIODISPLASIE ED EMANGIOMI INFANTILI ODV  
LA STELLA DI LORENZO  
LE ALI DI CAMILLA ETS  
LEGA ITALIANA SCLEROSI SISTEMICA APS

LINFA ODV

NESSUNO È ESCLUSO ODV

ON. GILDA SPORTIELLO, CAMERA DEI DEPUTATI

ON. ILENIA MALAVASI, CAMERA DEI DEPUTATI

PFIC ITALIA NETWORK

POST FATA RESURGO - VINCERE LA SLA PER RITORNARE A VIVERE

RESPIRANDO ODV

RETINA ITALIA ODV

RLS-ITALIA APS

ROBIN HOOD ROMA ODV

SOD ITALIA APS ASSOCIAZIONE ITALIANA DISPLASIA SETTO OTTICA E ALTRI DISORDINI

NEUROENDOCRINI

UNA SMAMMA PER AMICA