

Audizioni nell'ambito del Disegno di legge recante Disposizioni per l'attuazione dell'autonomia differenziata delle Regioni a statuto ordinario ai sensi dell'articolo 116, terzo comma, della Costituzione.

Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R.

8 aprile 2024

Onorevoli Deputati,

in primo luogo voglio ringraziarVi per l'opportunità concessa all'Osservatorio Malattie Rare di poter presentare alcuni spunti di discussione nell'ambito dell'esame del disegno di legge recante "Disposizioni per l'attuazione dell'autonomia differenziata delle Regioni a statuto ordinario ai sensi dell'articolo 116, terzo comma, della Costituzione".

Considerata la natura dell'Osservatorio Malattie Rare, prima ed unica testata giornalistica in Italia ed in Europa dedicata alla diffusione di informazioni corrette e scientificamente validate sul tema delle malattie rare e dei tumori rari, ci limiteremo a segnalare alcuni ambiti di salute sui quali l'autonomia differenziata potrebbe portare al peggioramento di una situazione di per sé già complessa.

Prima di tutto un'osservazione di carattere generale, **il Servizio sanitario nazionale (SSN) è definito come un sistema di strutture e servizi che hanno lo scopo di garantire a tutti i cittadini, in condizioni di uguaglianza, l'accesso universale all'erogazione equa delle prestazioni sanitarie**, in attuazione dell'art.32 della Costituzione.

Pongo l'accento sulla parola 'servizio' sanitario: il 'sistema' è, o almeno dovrebbe essere, funzionale al servizio. Purtroppo nell'ultimo ventennio si è posta attenzione al sistema assai più che al servizio, rendendolo funzionale non al bisogno dei cittadini ma ai bisogni del sistema stesso, con gli esiti che sono oggi sotto gli occhi di tutti, in modo particolare dopo che la riforma costituzionale del 2001 ha contribuito alla creazione di 21 sistemi sanitari regionali, con un'offerta di prevenzione e salute che risente delle profonde differenze esistenti a livello regionale e dunque con differenze notevoli sia per quanto riguarda l'assistenza che per la presa in carico anche delle persone con malattia rara. Persone che hanno un diritto alla salute pari a quello di tutti i cittadini e che hanno bisogni spesso più urgenti e complessi che hanno bisogno, per essere soddisfatti, di poter accedere alle migliori competenze presenti nel paese.

Una siffatta situazione, oltre a rappresentare una forte forma di discriminazione delle persone sulla base del proprio luogo di residenza, genera il fenomeno della c.d.

“migrazione sanitaria”, in base alla quale le persone con malattia rara e le loro famiglie sono spesso costrette a spostarsi per avere accesso a terapie ed assistenza, con dispendio di ingenti risorse economiche, che si sommano a quelle quotidianamente esborsate dalle famiglie a causa di altre mancanze del sistema: il mancato aggiornamento dei LEA, la mancanza di molti codici di esenzione – visto che il testo unico malattie rare non è ancora del tutto attuato – e le difficoltà a vedersi riconosciuti i benefici di assenza dal lavoro per cura previsti dalla Legge 104/92.

Sono diverse le prestazioni che, seppur essendo importanti e strumentali nel contenuto delle malattie rare, non sono ancora state inserite nei Livelli Essenziali di Assistenza. A questo proposito, tra i diversi esempi disponibili, si ritiene opportuno fare riferimento ai *NIPT - Non Invasive Prenatal Test*, estremamente utili ad evidenziare le anomalie cromosomiche fetali più frequenti (trisomie), e dunque un valido mezzo di screening in gestanti senza rischio specifico di patologie genetiche, che - proprio perché non inseriti nei LEA - vengono erogati nelle modalità stabilite dalle diverse Regioni, attraverso delibere *ad hoc*. Vi sono Regioni che erogano questi test in modalità totalmente gratuita a tutte le donne in gravidanza, altre in modalità gratuita solo a seguito di una valutazione del rischio, altre ancora non prevedono alcuna forma di esenzione.

Un altro esempio particolarmente importante in tema di disuguaglianze tra Regioni, sempre nell’ambito delle malattie rare, è rappresentato dall’erogazione dei farmaci in fascia C. Stando al dettato normativo, le persone affette dalle malattie rare indicate nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017 hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria; rimangono però esclusi farmaci in fascia C, integratori, medicazioni e altro. Questi prodotti in via generale non sono rimborsabili dal SSN e dunque a totale carico degli assistiti; per le persone con malattia rara lo sarebbero se inseriti all’interno del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale personalizzato del paziente. Questo però non sempre accade; una deroga è prevista per le Regioni in piano di rientro, poiché le prestazioni c.d. “extra Lea” possono essere erogate dalle sole regioni che si trovano in condizioni di equilibrio finanziario. Inoltre, indipendentemente dal piano di rientro, non tutte le Regioni – e all’interno delle stesse regioni, non tutte le ASL – erogano queste terapie, che rappresentano per alcune malattie rare l’unica speranza di attenuare i sintomi e/o il decorso della patologia – in regime di esenzione.

Le profonde differenze regionali sono state ben messe in evidenza anche nel VII Rapporto dall’Osservatorio Farmaci Orfani – OSSFOR, dal quale emerge che l’equità - intesa come possibilità di uniformi condizioni di accesso dei pazienti con malattia rara alle terapie farmacologiche e anche di incidenza economica sui bilanci familiari - sia un obiettivo

ancora non del tutto raggiunto e che certamente dovrebbe rappresentare uno dei principali punti di attenzione delle politiche sanitarie nel settore.

Un altro tema che vogliamo sottoporre alla Vostra attenzione riguarda le disparità nella diagnosi tempestiva di malattie potenzialmente mortali o comunque invalidanti. Per individuarle esiste lo Screening Neonatale Esteso – SNE, un percorso che parte da un test non invasivo che permette di identificare precocemente numerose malattie entro i primi giorni di vita dei neonati. Questo programma di medicina preventiva è disciplinato dalla legge 167 del 19 agosto 2016 con la quale si è voluta garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, attraverso l’inserimento nei Livelli Essenziali di Assistenza degli screening neonatali obbligatori. Nonostante la modifica normativa del 2018 (Legge di Bilancio, n. 145 del 2018) che ha previsto l’inserimento di ulteriori patologie sottoponibili allo screening neonatale, ed in particolare patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale, queste patologie non sono ancora state inserite nel panel nazionale.

Nell’attesa, ormai lunga, dell’aggiornamento del panel nazionale, tante Regioni, consapevoli del valore di questa misura, si sono mosse da sole aggiungendo altre patologie al proprio panel, una misura senza dubbio lodevole ma che ha portato a importanti differenze regionali: su 20 Regioni, 16 hanno attivato autonomamente almeno un programma. Ne deriva un’ estrema difformità di offerta che espone i neonati ad una vera e propria ‘lotteria’ in cui si vive o si muore in base alla Regione in cui si nasce.

Considerando tutte le disparità esistenti appena esposte, Osservatorio Malattie Rare teme che approvare la possibilità di ulteriori scelte autonome possa portare ad una ulteriore diversificazione, e quindi complessivamente ad un **peggioramento delle condizioni di assistenza e presa in carico delle persone con malattia rara**, in contrapposizione a quanto stabilito dall’Art. 32 della Costituzione e contrariamente a quanto stabilito dall’articolo 1 della legge n. 175 del 2021, “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”, che mira a garantire *“l’uniformità dell’erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani”*.

Per questa ragione, si ritiene opportuna **l’esclusione della materia salute, - o almeno di ciò che concerne l’organizzazione delle malattie rare e dei tumori rari - dalle materie sulle quali le Regioni possono richiedere il trasferimento delle funzioni da parte dello Stato**, al fine di evitare di acuire una forma di discriminazione già esistente che si pone in contraddizione con il dettato dell’articolo Articolo 32 della nostra Costituzione, ma ancor di più con quanto previsto dall’Articolo 3.