

*Audizioni nell'ambito del Disegno di legge, approvato dal Senato della Repubblica,
recante: Misure di garanzia per l'erogazione delle prestazioni sanitarie e
altre disposizioni in materia sanitaria*

Osservatorio Malattie Rare – OMaR

17 giugno 2025

Egregio Presidente, Onorevoli Deputati,

innanzitutto, desideriamo ringraziarVi per l'opportunità concessa all'Osservatorio Malattie Rare di presentare alcuni spunti di riflessione nell'ambito dell'esame del disegno di legge recante "Misure di garanzia per l'erogazione delle prestazioni sanitarie e altre disposizioni in materia sanitaria".

Come molti di Voi sapranno, le malattie rare colpiscono un numero molto limitato di persone: in Europa una patologia è considerata rara quando interessa meno di 1 individuo su 2.000. Attualmente se ne conoscono circa 10.000, prevalentemente di origine genetica. Queste condizioni si manifestano spesso in età pediatrica e tendono a essere croniche e invalidanti, incidendo profondamente sulla qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Uno dei principali ostacoli legati alle malattie rare riguarda la difficoltà diagnostica: il percorso per giungere a una diagnosi corretta può richiedere anni, con inevitabili conseguenze di incertezza e disagio per i pazienti. Anche una volta formulata la diagnosi, non sempre sono disponibili terapie specifiche, e in molti casi i trattamenti esistenti sono difficilmente reperibili o non uniformemente accessibili sul territorio nazionale.

I bisogni dei pazienti con malattie rare sono molteplici e complessi: è prioritario garantire un accesso tempestivo e accurato alla diagnosi, seguito da terapie adeguate e da un'assistenza integrata che coinvolga specialisti multidisciplinari. È inoltre fondamentale assicurare supporto psicologico e sociale, al fine di mitigare isolamento e difficoltà quotidiane, e investire nella ricerca per sviluppare nuove cure e approfondire la conoscenza di queste patologie ancora poco conosciute.

In sintesi, le malattie rare richiedono un approccio sistemico, multidisciplinare e centrato sul paziente, che integri competenze cliniche specialistiche, ricerca biomedica, interventi sociosanitari e strategie di sanità pubblica volte a garantire equità nell'accesso a diagnosi, cura e assistenza.

Considerata la natura dell'Osservatorio Malattie Rare, prima e unica testata giornalistica in Italia e in Europa dedicata alla diffusione di informazioni corrette e scientificamente validate sulle malattie rare e tumori rari, ci limiteremo a fornire spunti di riflessione sugli elementi del disegno di legge che impattano direttamente o indirettamente sulle persone con malattie rare, con particolare attenzione agli aspetti che influenzano la loro presa in carico e l'accesso alle prestazioni sanitarie.

Il Disegno di Legge A.C. 2365, che introduce misure di garanzia per l'erogazione delle prestazioni sanitarie, riconosce e valorizza il ruolo strategico del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA), con particolare riferimento all'ambito oncologico. Tale previsione è accolta con favore, in quanto il PDTA rappresenta uno strumento essenziale per assicurare una presa in carico appropriata e continuativa delle persone affette da patologie complesse.

In questa prospettiva, si ritiene opportuno estendere l'attenzione anche ai PDTA relativi alle malattie rare, che richiedono, per loro natura, un iter diagnostico-terapeutico strutturato e un modello assistenziale coordinato, multidisciplinare e personalizzato, considerata l'elevata eterogeneità e complessità clinica che le caratterizza. Tale approccio risulterebbe pienamente coerente con quanto previsto dalla Legge n. 175/2021, che promuove percorsi assistenziali integrati e personalizzati, finalizzati a garantire una presa in carico efficace delle persone con malattie rare lungo tutto il percorso di cura.

In relazione all'articolo 2, che disciplina l'istituzione e il funzionamento del Sistema nazionale di governo delle liste di attesa, e in particolare in riferimento all'analisi del fabbisogno delle prestazioni (*lett. b*), all'identificazione e quantificazione dell'offerta dei servizi sanitari necessari a garantire risposte adeguate ai bisogni assistenziali (*lett. c*), nonché alla definizione, nel Piano nazionale di governo delle liste di attesa (PNGLA), delle linee di indirizzo per l'allineamento della domanda di assistenza sanitaria con standard organizzativi, tecnologici e infrastrutturali uniformi (*lett. f*), si ritiene fondamentale sottolineare che il principio di assicurare standard adeguati rischia di essere disatteso se non si procede rapidamente all'aggiornamento dell'elenco delle malattie e delle prestazioni sanitarie correlate. Tale aggiornamento consentirebbe di includere nuove malattie rare, prestazioni innovative e terapie emergenti, migliorando l'appropriatezza dell'assistenza.

Come già anticipato, le malattie rare sono spesso caratterizzate da un percorso diagnostico complesso e prolungato, che coinvolge molteplici esami specialistici e strutture cliniche, a causa della scarsa conoscenza, della variabilità clinica e della limitata disponibilità di test diagnostici specifici. Per questo è essenziale garantire alle persone con sospetto

diagnostico fondato l'accesso tempestivo alle prestazioni sanitarie necessarie, anche in assenza di diagnosi definitiva.

In tale ottica, si ritiene fondamentale introdurre un codice di esenzione che consenta la presa in carico del paziente nelle fasi iniziali del percorso, evitando ritardi nell'accesso alle cure e assicurando continuità assistenziale. Particolarmente utile è il ricorso agli *Orphacode*, il sistema di codifica di *Orphanet*, che identifica quadri clinici rari non ancora formalizzati in una diagnosi nosologica. Un esempio è l'*Orphacode* 616874, assegnato a condizioni cliniche senza nome ma riconosciute come potenzialmente rare. L'adozione di tali codifiche a livello nazionale rappresenterebbe un importante strumento di inclusione e tutela, facilitando l'accesso precoce alle cure e la raccolta sistematica di dati utili alla ricerca e alla pianificazione sanitaria. Questa misura è pienamente coerente con i principi della Legge n. 175/2021, che promuove percorsi di cura personalizzati e multidisciplinari per le persone con malattie rare.

In tema diagnostico, si ricorda inoltre l'importanza del sequenziamento del genoma e dell'esoma, prestazioni fondamentali per pazienti pediatrici e adulti con patologie rare complesse, utili a fornire risposte diagnostiche tempestive e a garantire una presa in carico clinico-assistenziale appropriata. A tal fine, è stato istituito presso il Ministero della Salute il "Fondo per i test di *Next-Generation Sequencing* per la diagnosi delle malattie rare", con una dotazione di 1 milione di euro per il 2024. Tale fondo, destinato al potenziamento dei test di profilazione genomica come indagine di prima scelta o approfondimento diagnostico, dovrebbe essere costantemente rifinanziato per sostenere l'accesso a queste prestazioni essenziali.

In conclusione, si esprime particolare apprezzamento per l'articolo 18 del Disegno di legge, che disciplina "*Disposizioni per l'uniformità e la tempestività nell'accesso alle terapie per le persone affette da patologie rare*". Tale articolo mira a garantire l'accesso tempestivo ed equo ai farmaci orfani su tutto il territorio nazionale attraverso una procedura unica di acquisto nazionale, promossa dal Servizio Sanitario Nazionale.

La previsione di una centrale di committenza nazionale per l'approvvigionamento dei farmaci orfani rappresenta un passo significativo verso una maggiore equità e uniformità nell'accesso alle terapie, riducendo le disparità regionali che attualmente influenzano tempi e disponibilità di tali farmaci.

Sarà cruciale che questa centralizzazione non comporti ulteriori ritardi nell'erogazione locale delle terapie, ma anzi contribuisca a ridurre i tempi di attesa. A tal fine, si raccomanda l'istituzione di strumenti di monitoraggio e indicatori di performance per

garantire che l'intera filiera – dalla gara d'acquisto alla distribuzione ai pazienti – operi con efficienza, trasparenza e tempestività.

Infine, si sottolinea che tale disposizione si allinea e rafforza la normativa europea sui farmaci orfani (Regolamento CE n. 141/2000 – attualmente in fase di revisione), inserendosi in un quadro più ampio di politiche pubbliche volte a tutelare le persone con malattie rare, in linea con la Legge 175/2021.

Le misure previste dal disegno di legge rappresentano una concreta opportunità per rafforzare i principi di equità, universalismo e prossimità che devono guidare il Servizio Sanitario Nazionale. Il riconoscimento della specificità delle malattie rare, l'adozione di percorsi assistenziali dedicati e l'introduzione di strumenti per garantire l'accesso tempestivo alle cure, anche in assenza di diagnosi definitiva, costituiscono passaggi fondamentali per dare piena attuazione alla Legge 175/2021 e tutelare i diritti delle persone affette da patologie rare.

Perché queste misure non rimangano mere intenzioni, è indispensabile garantirne un'attuazione rapida, coordinata e sostenibile su tutto il territorio nazionale e regionale. Ciò richiede la promozione di modelli organizzativi integrati, l'adozione di codifiche internazionali come gli Orphacode per favorire il riconoscimento precoce delle malattie rare e il rafforzamento della presa in carico lungo tutto il percorso di cura.

In tale contesto, assume particolare rilevanza il tema delle liste di attesa per l'accesso alle prestazioni sanitarie, che rappresentano una criticità trasversale, ancor più gravosa per i pazienti con malattie rare, spesso già soggetti a lunghi tempi diagnostici e a necessità assistenziali urgenti e multidisciplinari. È pertanto indispensabile che la programmazione sanitaria preveda misure strutturali di prioritizzazione, per permettere a questi pazienti di accedere in tempi congrui a visite specialistiche, esami e trattamenti, assicurando continuità e tempestività nella presa in carico.