

Audizioni nell'ambito dell'esame dello schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri concernente le modifiche e le integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza in ambito sanitario (Atto n. 370)

Osservatorio Malattie Rare – OMaR

27 gennaio 2026

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 sulla persona, 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 relativamente a temi che riguardano direttamente o indirettamente le persone con malattie rare, con particolare attenzione agli aspetti che influenzano la loro presa in carico.

Contesto generale della revisione LEA

L'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), deliberato in Conferenza Stato-Regioni il 23 ottobre 2025, costituisce un momento determinante per rinnovare l'offerta sanitaria pubblica, rimuovendo interventi superati, ampliando le garanzie preventive e migliorando il supporto a condizioni croniche e rare. Questa revisione del DPCM 12 gennaio 2017 mira ad adeguare le prestazioni alle più recenti acquisizioni scientifiche e terapeutiche, promuovendo efficienza e sostenibilità nel Servizio Sanitario Nazionale.

La nuova versione dei LEA agisce su diversi ambiti: ottimizzazione delle attività cliniche, estensione dei programmi di screening, introduzione di metodiche diagnostiche innovative e allargamento delle esenzioni per patologie gravi e rare. Tra i cambiamenti principali spicca l'ampliamento dello Screening Neonatale Esteso (SNE) e l'aggiunta di ulteriori patologie all'elenco delle condizioni rare e croniche esenti da ticket, con l'intento di assicurare accesso equo e rapido alle cure in ogni Regione.

La Legge n. 175/2021, nota come Testo Unico sulle malattie rare e i tumori rari, ha riordinato e sistematizzato l'intera normativa previgente in materia. La richiamiamo anche in questa sede poiché fornisce, a nostro avviso, un supporto fondamentale e complementare all'aggiornamento dei LEA, valorizzando la possibilità di intervenire con elenchi dinamicamente aggiornati delle patologie esenti e delle relative prestazioni, anche in deroga o in pendenza delle ordinarie procedure di revisione LEA.

Ampliamento delle esenzioni per patologie rare

Attraverso il recente aggiornamento dei LEA ISO – risorse è stata integrata la lista delle malattie rare esenti da compartecipazione, inserendo: encefalopatie evolutive ed

epilettiche, dermatosi acantolitiche autosomiche dominanti da difetto di calcio-ATPasi, epatopatie autoimmuni, insufficienza intestinale cronica benigna (IICB) di tipo II e III, nonché la malattia di Kawasaki nelle categorie di rischio AHA III-IV-V (con verifica dell'esenzione dopo cinque anni).

Pur esprimendo apprezzamento per l'aggiornamento intervenuto, permangono tuttavia alcune criticità, in quanto numerose prestazioni, riconosciute a livello europeo come riferibili alle malattie rare, non trovano ancora adeguato riconoscimento nell'ordinamento nazionale.

A tale proposito, si ritiene necessario richiamare quanto espressamente previsto dal già citato Testo unico sulle malattie rare, e in particolare **dall'articolo 4, comma 4**, il quale stabilisce che, al fine di tutelare la salute dei soggetti affetti da malattie rare, nelle more del completamento della procedura di aggiornamento dei LEA, il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, provvede, con proprio decreto, all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare, individuate sulla base della classificazione Orpha Code presente nel portale Orphanet, predisposta dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, nonché delle prestazioni necessarie al loro trattamento.

Considerato che il processo di aggiornamento dei LEA è, per sua natura, complesso e articolato, dovendo tenere conto di una pluralità di fattori di natura sanitaria, organizzativa ed economica, appare comprensibile che i relativi tempi di definizione possano risultare non brevi. Ciò nondimeno, al fine di agevolare, anche sotto il profilo organizzativo ed economico, le persone affette da malattie rare, le quali affrontano quotidianamente condizioni di particolare complessità e fragilità, **si ritiene opportuno dare concreta e tempestiva applicazione a quanto previsto dall'articolo 4, comma 4, del Testo unico sulle malattie rare, quale strumento idoneo a garantire una più efficace tutela del diritto alla salute nelle fasi transitorie di aggiornamento dei LEA.**

Codifica Orpha e cure precoci

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.

A questo proposito, sempre in tema di codice di esenzione, riteniamo opportuno sollevare in questa sede che nell'ambito del più ampio contesto delle malattie rare, esiste una categoria di queste ultime che sfugge frequentemente alla diagnosi clinica, con conseguenti difficoltà nell'accesso a percorsi di cura e di supporto sociale. La comunità delle persone affette da malattie rare senza diagnosi è numericamente rilevante e comprende, a livello globale, milioni di individui, stimati in oltre 100.000 in Italia. L'assenza di una diagnosi comporta ritardi nella presa in carico, aggravamento del quadro clinico, elevato impatto psicologico sui pazienti e sulle loro famiglie, nonché condizioni di isolamento e invisibilità sanitaria e sociale.

Le cause della mancata diagnosi sono molteplici e includono l'estrema rarità di alcune condizioni (spesso ultra-rare), la variabilità o atipicità della presentazione clinica, l'assenza di segni diagnostici specifici, la possibile coesistenza di più malattie rare, nonché l'esistenza di nuove entità nosologiche o di condizioni prive di una definizione molecolare. Alla luce di tali criticità, appare non più procrastinabile l'attivazione di percorsi sanitari e sociali dedicati alle persone con malattie rare senza diagnosi, finalizzati a garantire valutazioni cliniche approfondite, approcci diagnostici avanzati e consultazioni multidisciplinari altamente specializzate.

Per questo, le persone con **malattia rara senza diagnosi (MRSD) devono essere riconosciute come un gruppo distinto all'interno dei malati rari (MR)** e perciò devono essere classificati con un codice univoco, che ne garantisca la riconoscibilità. Orphanet ha proposto, per le **“Malattie rare senza diagnosi dopo indagini approfondite”**, l'**Orphacode 616874**. Al fine di assicurare la piena realizzazione di tutti i diritti e il riconoscimento dei relativi benefici che la legge prevede, questo codice deve essere utilizzato ed implementato a tutti i livelli amministrativi (locale, regionale, nazionale) ed in tutti gli ambiti di operatività, sia pubblici che privati.

Estensione dello screening neonatale e nuove condizioni

Tra le novità sicuramente più rilevanti vi è l'estensione dell'elenco delle patologie da sottoporre a screening neonatale esteso obbligatorio. Grazie alla diagnosi precoce attraverso lo screening alla nascita è possibile intervenire tempestivamente, prima della comparsa dei sintomi, evitando gravi conseguenze sulla salute del bambino.

Tale aggiornamento ha tenuto conto del parere formulato dal Gruppo di lavoro Screening Neonatale Esteso istituito presso il Ministero della Salute - Direzione generale della Prevenzione sanitaria- con decreto del Viceministro della salute del 17 settembre 2020 determinando l'inserimento **dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) senza oneri**

aggiuntivi a carico del Servizio sanitario nazionale e di otto ulteriori patologie, il cui inserimento comporta oneri aggiuntivi per il bilancio dello Stato (immunodeficienze combinate gravi (SCID); deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID); deficit di purina nucleoside fosforilasi (PNP-SCID); iperplasia surrenalica congenita da deficit della 21-idrossilasi (o sindrome adrenogenitale); mucopolisaccaridosi tipo 1 (MPS I); adrenoleucodistrofia legata all’X (X-ALD); malattia di Fabry; malattia di Gaucher (deficit di glucocerebrosidasi); malattia di Pompe (glicogenosi tipo 2)).

Anche in questo caso, pur apprezzando che l’aggiornamento si stia effettivamente concretizzando, non può trascurarsi che tale attuazione sia avvenuta a distanza di diversi anni dal parere del Gruppo di lavoro istituito presso il Ministero della Salute. Nel caso delle malattie rare, la variabile tempo può incidere negativamente sulla salute del paziente, causando talvolta esiti gravi o infausti. Tale urgenza è ulteriormente confermata dalla disponibilità di terapie avanzate per alcune patologie, le quali possono produrre effetti benefici significativi solo se somministrate entro pochi giorni dalla nascita.

Si ritiene opportuno segnalare in questa sede che gli anni intercorsi tra il parere del Gruppo di lavoro istituito presso il Ministero della Salute e la sua effettiva attuazione hanno determinato un’adozione dello SNE differenziata tra le Regioni, ciascuna delle quali ha agito in modo autonomo, a causa della mancanza di linee guida nazionali uniformi, generando una significativa disomogeneità e una possibile disparità di accesso per i nuovi nati in base al luogo di nascita. Per tale motivo, pur riconoscendo che la revisione dei LEA costituisce un processo lungo e complesso, appare opportuno valutare se, anche attraverso l’estensione dell’ambito di applicazione del comma 4 dell’articolo 4 della legge n. 175 del 2021, sia possibile definire strumenti più coerenti e vincolanti a livello nazionale, consentendo interventi mirati che distaccano in parte gli aggiornamenti dello screening dai ritmi più dilatati della revisione generale dei LEA.

Next Generation Sequencing (NGS) e diagnosi genetica preimpianto (PGT)

Si ritiene inoltre opportuno evidenziare che la nuova versione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) non prevede l’inserimento a tariffario di una voce specifica per l’esecuzione dei test di Next Generation Sequencing (NGS), intendendo in particolare il sequenziamento dell’esoma, strumento oggi centrale nel percorso diagnostico delle malattie rare.

Pur prendendo atto dell’allocazione delle risorse finanziarie – attraverso la Legge n. 199 del 30 dicembre 2025, “Bilancio di previsione dello Stato per l’anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028”, al potenziamento degli NGS in ambito diagnostico, si segnala come, a partire dal 2024, non risulta ancora emanato il decreto

ministeriale, di competenza del Ministero della Salute di concerto con il Ministero dell'Economia e delle Finanze, necessario a rendere pienamente operativo il Fondo dedicato al sequenziamento genomico (NGS) per le malattie rare - istituito con la Legge n. 213 del 30 dicembre 2023 - e a garantirne l'effettiva applicazione sul territorio nazionale.

Parimenti, la nuova versione dei LEA non contempla le prestazioni di diagnosi genetica preimpianto (PGT) per le coppie portatrici o affette da malattie rare o genetiche che intraprendono un percorso di procreazione medicalmente assistita (PMA). Attualmente, tali prestazioni risultano garantite gratuitamente solo in alcune Regioni, attraverso l'utilizzo di fondi extra-LEA, determinando una marcata disomogeneità nell'accesso alle cure e una disparità di trattamento tra cittadini in base al luogo di residenza.