

Atto del governo n. 370 - 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

**Audizione informale presso la Commissione XII Affari sociali della Camera dei deputati di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare - Rare Diseases Italy
27 gennaio 2026**

Ringraziamo il Presidente della XII Commissione On. Ugo Cappellacci e la relatrice del provvedimento in discussione On. Simona Loizzo per questa audizione.

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare - Rare Diseases Italy è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara. Opera da 27 anni per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 200 associazioni in rete e partecipa con un proprio rappresentante a tutti i tavoli in corso sulle malattie rare e argomenti correlati.

Considerato il suo ruolo di rappresentanza dei diritti delle persone con malattia rara, la Federazione accompagna le Associazioni nel percorso di raccolta sistematizzata della documentazione necessaria per la richiesta LEA, affiancando alle loro richieste anche una propria parallela. Le domande sono sempre state accompagnate da motivazioni valide e supportate da evidenze scientifiche, con l'obiettivo di contribuire all'ottenimento di diritti sanciti dall'art.32 della Costituzione, che tutela la salute come diritto fondamentale dell'individuo e interesse della collettività, garantendo cure gratuite agli indigenti.

Molte delle richieste presentate in questi anni sono state accolte, facendo emergere da un limbo malattie rare prima non riconosciute. Nell'anticipazione data da Quotidiano Sanità un anno fa, nell'allegato R che modifica l'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, queste patologie erano presenti, con riconoscimento di codice di esenzione e/o cambiamenti di gruppo o precisazioni indispensabili sulla denominazione. Nel testo trasmesso alle Camere non se ne trova traccia; speriamo che sia solo una svista e che l'allegato sia invece ancora attuale nel testo in discussione. Se così non fosse, sarebbe assolutamente necessario ripristinarlo.

Con la stessa importanza, questo Decreto oggi in discussione prevede (finalmente) l'introduzione nel panel dello screening neonatale di SMA (a isorisorse) e altre 8 patologie fra lisosomiali e immunodeficienze primitive.

Patologie che significano bambini che ad oggi non sono diagnosticati in tempo per poter accedere a cure trasformative della loro salute e qualità di vita.

Sottoscriviamo in pieno quanto evidenziato all'interno della Memoria presentata dal Presidente di FISH Vincenzo Falabella: i punti che ha sottolineato sono fondamentali anche per la gran parte della nostra comunità. Le malattie rare provocano disabilità fisiche, sensoriali, intellettive, anche se a volte non evidenti.

In allegato a questo documento riportiamo alcune puntuali osservazioni che ci sono arrivate dalle nostre Associazioni che qui riassumo:

- l'**Associazione AMAF**, associazione malattie autoimmuni del fegato, sottolinea come le patologie che tutelano, nelle anticipazioni riconosciuta con il codice RIG030, siano sparite dal decreto come detto in premessa;
- l'**Associazione Rari ma Speciali** OdV (malattia di Kawasaki) evidenzia come l'adozione di criteri di classi AHA (scale di gravità dell'insufficienza cardiaca) per l'accesso ai LEA escluderebbe pazienti che presentano aneurismi coronarici documentati, esito tipico e riconosciuto della Malattia di Kawasaki; ribadisce l'importanza di garantire la piena tutela LEA per tutti i pazienti con esiti cardiovascolari da Malattia di Kawasaki; chiede che venga rivalutato il riconoscimento della patologia nell'ambito delle malattie rare, in assenza di dati epidemiologici certi di segno contrario;
- l'**Associazione ANNA - nutriti artificialmente**, pone l'attenzione sulle prestazioni nutrizionali e chiede come essenziale l'inserimento del supporto nutrizionale e della nutrizione artificiale con la definizione degli standard minimi;
- l'Associazione **AMANTUM** (Malati di Micobatteriosi non tubercolare), che ha ottenuto il codice di esenzione per malattia cronica, richiede che alla luce della prevalenza e incidenza la patologia sia inserita nelle rare;
- l'Associazione **A.I.CHE.** (Associazione Italiana CHEratoconici APS), chiede che vengano chiarite le condizioni, le modalità e le tempistiche per la sostituzione anticipata dell'ausilio ottico su misura affinché venga garantita la continuità terapeutica in modo uniforme su tutto il territorio nazionale;
- l'Associazione **AICMT** Associazione Italiana Charcot Marie Tooth chiede che siano esplicitati i tempi di erogazione dei nuovi ausili.

Sicuramente molti punti del Decreto sono migliorabili e a più letture troveremo sempre qualcosa da modificare.

Ma vogliamo insistere sull'**urgenza** dell'approvazione di questa normativa. Qualsiasi cambiamento rimanderebbe la discussione agli uffici competenti per le valutazioni economiche, al MEF per la verifica della copertura, alla Conferenza Stato Regioni per l'approvazione previa, ritardando ulteriormente la sua entrata in vigore. Passaggi che non ci possiamo più permettere: l'ultimo decreto LEA è stato approvato nel 2017 e le

prestazioni sono diventate realmente esigibili solo con il Nomenclatore tariffario approvato nel 2024, sul quale peraltro pendono al TAR alcuni ricorsi. Tempi che non sono più accettabili.

La legge prevede un'approvazione ANNUALE dei LEA, per garantire a tutti i cittadini, indipendentemente dalla Regione di residenza, l'accesso alle stesse innovazioni tecnologiche e la possibilità di esami diagnostici sempre più specialistici, nonché una serie di prestazioni indispensabili per arrivare alla diagnosi o migliorare la propria qualità di vita. Bisogna far tesoro di tutte le osservazioni che stanno arrivando per poter migliorare il prossimo decreto, che ci auguriamo arrivi entro i tempi dettati dalla legge: tante altre richieste sono state fatte nel frattempo e urge prenderle in considerazione. Ricordiamo a titolo esemplificativo le richieste di riconoscimento di malattia rara della cardiomiopatia Aritmogena (la patologia per la quale è deceduto Davide Astori), della Demenza Fronto-Temporale (Associazione AIMFT), delle canalopatie, delle encefaliti autoimmuni (Associazione AISIDIR), delle PANDAS (Associazione PANDAS Italia) - ma ce ne sono molte altre; nonché l'inserimento nello screening neonatale della leucodistrofia metacromatica (Associazione Voa Voa), della Sindrome adrenogenitale (SAG) - Iperplasia surrenalica congenita (CAH, deficit di 21-idrossilasi) (Associazioni ArfSAG e ISC).

Occorre rendere più veloce il processo di approvazione delle patologie nel panel dello SNE e staccarlo dall'approvazione dei LEA.

Ci auguriamo quindi che tutte le osservazioni siano attentamente valutate ma che la procedura di approvazione dei LEA non venga interrotta: non possiamo più aspettare, non possiamo più pensare che dopo quasi 6 anni la SMA non sia ancora screenata in tutta Italia con le stesse modalità.

Ringraziamo quindi di nuovo il Presidente Cappellacci e la relatrice Loizzo per questa opportunità unica che ci avete concesso per poter esprimere il parere della nostra comunità.

OSSERVAZIONI PERVENUTE DA RARI MA SPECIALI per la tutela delle persone con malattia di Kawasaki

L'Associazione Rari ma Speciali OdV, in qualità di organizzazione rappresentativa di pazienti affetti da Malattia di Kawasaki e delle loro famiglie, intende sottoporre osservazioni istruttorie di carattere tecnico-giuridico e sanitario in relazione allo schema di decreto AG 370, recante modifiche e integrazioni al DPCM 12 gennaio 2017 in materia di Livelli Essenziali di Assistenza.

1. Profili critici relativi al criterio di selezione basato sulle classi AHA

In relazione alle ipotesi di modifica attualmente in discussione, che farebbero riferimento alle classi AHA (American Heart Association) III, IV e V, si ritiene necessario evidenziare una criticità di impostazione clinica e sistematica.

Le suddette classi AHA:

non configurano una classificazione del rischio cardiovascolare in senso generale;

rappresentano invece una scala di gravità dell'insufficienza cardiaca, fondata sull'intensità della sintomatologia e sulla compromissione funzionale del paziente.

L'eventuale utilizzo di tale parametro come criterio selettivo per l'accesso ai LEA determinerebbe un effetto distorsivo, in quanto:

escluderebbe pazienti che presentano aneurismi coronarici documentati, esito tipico e riconosciuto della Malattia di Kawasaki;

non terrebbe conto del fatto che tali pazienti, specie in età pediatrica e giovanile, possono risultare clinicamente stabili ma esposti a un rischio cardiovascolare permanente, che richiede monitoraggio specialistico continuo, follow-up strumentale e presa in carico multidisciplinare.

Ne consegue che un'impostazione fondata esclusivamente sulle classi AHA III-V risulterebbe non coerente con il principio di appropriatezza clinica, né con le esigenze di prevenzione secondaria e terziaria che caratterizzano la gestione a lungo termine della Malattia di Kawasaki.

2. Esigenza di una presa in carico LEA basata sul danno organico e non sullo stadio funzionale

Si ritiene pertanto necessario che, nell'ambito dei LEA, la Malattia di Kawasaki venga considerata in relazione alla presenza di esiti cardiovascolari strutturali, in particolare aneurismi coronarici, indipendentemente dallo stadio funzionale dell'insufficienza cardiaca.

Un approccio alternativo, fondato esclusivamente sulla gravità sintomatologica, rischierebbe di:

compromettere il principio di equità nell'accesso alle prestazioni essenziali;

determinare disomogeneità territoriali nell'erogazione delle cure;

entrare in tensione con la finalità stessa dei LEA, quali livelli uniformi di tutela dei diritti civili e sociali ai sensi dell'art. 117, secondo comma, lettera m), della Costituzione.

3. Riconoscimento della Malattia di Kawasaki nell'ambito delle malattie rare

Si evidenzia inoltre che la Malattia di Kawasaki, già inclusa nei precedenti LEA, risulta esclusa dagli ultimi aggiornamenti.

Tale esclusione appare non sorretta da evidenze epidemiologiche nazionali consolidate che consentano di affermare il superamento dei criteri di rarità. Al contrario:

- permangono significative carenze nei dati epidemiologici, anche in ragione dell'assenza di un registro nazionale strutturato;
- la patologia presenta un elevato impatto clinico e assistenziale a lungo termine, con costi sanitari e sociali non trascurabili, soprattutto in caso di esiti cardiovascolari.

Alla luce di tali elementi, si ritiene che la Malattia di Kawasaki debba continuare a essere considerata e trattata come malattia rara, anche in applicazione del principio di precauzione e del favore verso la tutela dei soggetti più vulnerabili.

4. Considerazioni conclusive

Alla luce dell'iter approvativo in corso e della rilevanza strutturale delle scelte operate in sede di aggiornamento dei LEA, si rappresenta l'esigenza che:

- l'eventuale riferimento alle classi AHA non assuma carattere esclusivo e restrittivo;
- sia garantita la piena tutela LEA per tutti i pazienti con esiti cardiovascolari da Malattia di Kawasaki;
- venga rivalutato il riconoscimento della patologia nell'ambito delle malattie rare, in assenza di dati epidemiologici certi di segno contrario.

Si ringrazia Uniamo per l'attenzione e per l'impegno di rappresentanza istituzionale svolto in questa fase e si resta a disposizione per ogni ulteriore approfondimento tecnico.

Con osservanza,
Christian Pescosolido
Presidente
Rari ma Speciali OdV

OSSERVAZIONI PERVENUTE DA Associazione ANNA - Nutriti Artificialmente

Come associazione pazienti chiediamo che vengano ripristinate nei LEA le prestazioni dietistiche (eliminate in toto con l'aggiornamento 2024). L'unica prestazione rimasta a nomenclatore è la misurazione della plica che oltre ad essere una pratica obsoleta e non più utilizzata non risponde minimamente alle necessità della popolazione.

È inoltre ESSENZIALE l'inserimento del supporto nutrizionale e della nutrizione artificiale con la definizione degli standard minimi.

A disposizione per ogni approfondimento in merito mi scuso per la brevità e informalità del messaggio dovuta dal breve tempo di preavviso.

Grazie per il continuo impegno

Alessandra Rivella
Presidente Associazione ANNA

OSSERVAZIONI PERVENUTE DA AMANTUM - Associazione Malati di Micobatteriosi non Tuberculare

Gentilissimi,

in riferimento alla convocazione di UNIAMO in audizione informale presso la Commissione Affari Sociali della Camera sullo schema di decreto AG 370 (Decreto LEA), desideriamo sottoporre alla vostra attenzione alcune criticità rilevanti relative alla Micobatteriosi Non Tuberculare (NTM), affinché possano essere considerate nella memoria scritta da presentare alla Commissione.

1. Inquadramento della NTM nei LEA

La Micobatteriosi Non Tuberculare è stata inserita nei LEA tra le malattie croniche e non tra le malattie rare, nonostante sia riconosciuta come rara da tutta la letteratura scientifica di settore sia nazionale che internazionale.

Questa scelta sta determinando importanti disuguaglianze di accesso alle cure, poiché ogni Regione dispone di registri e budget dedicati alle malattie rare, dai quali i pazienti NTM risultano esclusi.

2. Insufficienza delle prestazioni previste dal Decreto LEA

L'inserimento tra le patologie croniche ha comportato una definizione di prestazioni sanitarie estremamente restrittiva e non aderente alla pratica clinica, in particolare:

il decreto prevede un numero insufficiente di visite specialistiche e di esami di monitoraggio; nella realtà clinica, un paziente in trattamento necessita di valutazioni cliniche e prelievi ematochimici almeno ogni 45–60 giorni, se non mensilmente, e non ogni sei mesi come attualmente indicato;

durante le terapie antibiotiche prolungate, i controlli ematochimici dovrebbero essere effettuati almeno ogni due mesi, per garantire sicurezza ed efficacia del trattamento.

3. Prestazioni mancanti

Si segnala inoltre l'assenza, tra le prestazioni previste:

- della visita fisiatrica;
- dell'eventuale valutazione di Chirurgia Toracica;
- dei codici di riabilitazione respiratoria, fondamentali per il percorso di cura dei pazienti NTM.

4. Impatto sui pazienti

Tali criticità aggravano ulteriormente la condizione di pazienti già fortemente penalizzati da:

- diagnosi spesso tardive;
- carenza, in alcune Regioni, di specialisti adeguatamente formati sulla patologia;
- disomogeneità nell'erogazione delle cure sul territorio nazionale.

Alla luce di quanto sopra, riteniamo fondamentale che nella memoria relativa al Decreto LEA venga richiesto:

- il riconoscimento della NTM tra le malattie rare, una revisione sostanziale delle prestazioni previste;
- l'adeguamento del numero di visite, esami e prestazioni riabilitative alle reali necessità cliniche;
- interventi strutturali per garantire la continuità di approvvigionamento dei farmaci indispensabili.

Ringraziandovi per l'attenzione e per il costante impegno a tutela delle persone con malattia rara, restiamo a disposizione per ogni eventuale approfondimento.

Distinti saluti,

Antonella Previdi | Presidente AMANTUM

OSSERVAZIONI PERVENUTE DA A.I.CHE. Associazione Italiana CHERatoconici APS

L'Associazione A.I.CHE., quale ente rappresentativo a livello nazionale delle persone affette da cheratocono, risulta direttamente coinvolta nei contenuti del **Capitolo 22 – Ausili ottici del D.P.C.M. 12 gennaio 2017**, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA)”, con specifico riferimento alle disposizioni contenute nell'**Allegato 5 – Elenco 1: Ausili su misura**.

In particolare, si evidenzia la necessità di un **intervento chiarificatore e integrativo in merito alla disciplina del periodo minimo di rinnovo degli ausili ottici**, attualmente richiamato dall'**articolo 18, comma 10**, del citato D.P.C.M., al fine di garantire una **coerenza sostanziale tra i tempi di rinnovo previsti e la reale durata funzionale e clinica degli ausili stessi**.

Nel caso specifico delle **lenti a contatto terapeutiche su misura utilizzate nel trattamento del cheratocono**, la durata effettiva dell'ausilio risulta frequentemente condizionata da fattori clinici oggettivi, quali:

- l'evoluzione della patologia;
- le variazioni morfologiche della superficie corneale;
- il fisiologico deterioramento dei materiali;
- l'uso quotidiano intensivo e continuativo.

Alla luce di tali elementi, si ritiene necessario che il decreto **preveda espressamente criteri di flessibilità**, fondati sulla valutazione clinica specialistica, tali da consentire il **rinnovo dell'ausilio in tempi compatibili con l'effettiva durata terapeutica**, evitando automatismi temporali che potrebbero determinare un pregiudizio alla continuità assistenziale e all'efficacia del trattamento.

Parimenti, si segnala l'assenza di una **disciplina puntuale e univoca in ordine alla sostituzione dell'ausilio in caso di rottura, danneggiamento accidentale o perdita**, circostanza particolarmente rilevante per dispositivi medicali delicati, ad alto grado di personalizzazione e con costi elevati.

Si chiede pertanto che venga introdotta una **previsione normativa espressa** che:

- disciplini in modo chiaro le **condizioni, le modalità e le tempistiche per la sostituzione anticipata dell'ausilio**;
- garantisca la **continuità terapeutica**, evitando periodi di sospensione forzata del presidio;
- assicuri l'uniformità applicativa su tutto il territorio nazionale, superando le attuali disomogeneità regionali.

Tale intervento appare indispensabile al fine di **tutelare il diritto alla salute**, sancito dall'**articolo 32 della Costituzione**, garantendo ai pazienti affetti da cheratocono livelli di assistenza realmente appropriati, efficaci e omogenei, in coerenza con i principi ispiratori dei Livelli Essenziali di Assistenza.

Cordiali saluti, Rinaldo Lisario (presidente AICHE).

OSSERVAZIONI PERVENUTE DA AICMT Associazione Italiana Charcot Marie Tooth

Buongiorno a tutti,

in riferimento alle osservazioni sul testi del AG 370 (c.d. decreto LEA) comunichiamo che da una prima lettura emerge che:

- Nella sezione "Assistenza Protesica" vengono elencati i nuovi ausili ma non vengono anticipati i tempi di erogazione.

A nostro avviso i mesi diciotto previsti per l'erogazione delle scarpe ortopediche e/o su misura per un paziente con CMT sono inadeguati.

Grazie,
il Direttivo
AICMT