

**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 (A.C. 615 e 273).
Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R.**

25 maggio 2023

Onorevoli Senatori,

in primo luogo ci teniamo a ringraziarVi per l'opportunità concessa all'Osservatorio Malattie Rare di poter presentare alcuni spunti di discussione in merito al 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 su cui l'autonomia differenziata potrebbe portare al peggioramento di una situazione di per sé già complessa.

L'attuale offerta di salute risente delle profonde differenze esistenti a livello regionale; è indubbio che la riforma costituzionale del 2001 ha contribuito alla creazione di 21 sistemi sanitari regionali, con differenze notevoli sia per quanto riguarda l'assistenza che la presa in carico delle persone con malattia rara. Una siffatta situazione, oltre a rappresentare una forte forma di discriminazione delle persone sulla base del proprio luogo di residenza, genera il fenomeno delle c.d. "migrazione sanitaria", in base al quale le persone con malattia rara e le loro famiglie sono costrette a spostarsi per avere accesso a terapie ed assistenza. Anche in questo caso, la discriminazione è molto alta, poiché lo spostamento da una regione all'altra spesso implica il dispendio di ingenti risorse economiche, che si sommano a quelle quotidianamente esborsate dalle persone con malattia rara e dalle loro famiglie. Parlando di costi che i malati rari sono costretti a sostenere di tasca propria, un esempio pratico è rappresentato dalla Sindrome di Crigler-Najjar dove, nelle forme più gravi, l'unico modo per tenere sotto controllo la patologia è la fototerapia, ovvero l'esposizione quotidiana per almeno 10 ore a una lampada a raggi ultravioletti; in questo caso, dunque, la "salvezza" di una persona comporta per le famiglie un altissimo costo in termini di energia elettrica. A questi si aggiungono, sempre a titolo esemplificativo, i costi indiretti sostenuti da tutti i cittadini affetti da tutte quelle patologie scarsamente conosciute e riconosciute, spesso facenti parte della cosiddetta categoria delle "malattie

invisibili”, cui non vengono riconosciuti i benefici di assenza dal lavoro per cura previsti dalla Legge 104/92.

In materia invece di differenze tra le regioni si desidera portarle all’attenzione un caso esemplificativo, quello dei pazienti in attesa di trapianto di polmone. Si tratta di persone affette da patologie rare quali la fibrosi cistica, l’ipertensione arteriosa polmonare, la fibrosi polmonare idiopatica e altre malattie polmonari fibrosanti. Ebbene, i Centri che eseguono i trapianti di polmoni in Italia sono principalmente 5: Milano, Torino, Padova, Roma e Palermo. Risulta chiara dunque la necessità di spostamento, da parte dei malati, dalla regione di residenza. Non si tratta, evidentemente, della ricerca dell’eccellenza ma dell’unica alternativa per essere sottoposti non solo al trapianto ma anche a tutte le cure che necessariamente precedono e seguono l’intervento. Si consideri, inoltre, che le prassi di gestione del percorso non sono uniformi sul territorio nazionale; per esempio, il Centro di Milano può richiedere ai pazienti un domicilio milanese dal momento dell’inserimento in lista fino ai 12 mesi post trapianto. Emerge quindi, nuovamente, l’importanza incidenza economica sulle famiglie di queste trasferte, che spesso durano anni.

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, se inseriti all’interno del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale personalizzato del paziente, dovrebbero essere erogati in regime di esenzione. 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 più volte messe in evidenza dall’Osservatorio Farmaci Orfani – OSSFOR che, in tema di disponibilità di terapie per malattia rara, anche nel suo VI Rapporto ha ribadito che l’Italia, stando all’elevato numero di farmaci orfani disponibili rispetto a quelli autorizzati da Ema, si conferma Paese con un ampio accesso alle opportunità terapeutiche. Osservando però i dati regionali, 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 certamente dovrebbe rappresentare uno dei principali punti di attenzione delle politiche sanitarie nel settore.

Un altro tema che si intende sottoporre alla Vostra attenzione, è lo Screening Neonatale Esteso – SNE, e cioè un test non invasivo che permette di identificare precocemente numerose malattie, anche gravissime, 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. A guidare la classifica di quelle che hanno aggiunto il maggior numero di condizioni attualmente già ricercate c’è la Puglia con 10 patologie in più rispetto al panel nazionale; a seguire l’Abruzzo (7), il Veneto, il Friuli Venezia Giulia e la Toscana (5), il Trentino (4), la Lombardia e la Liguria (2), il Piemonte, la Valle d’Aosta, l’Emilia Romagna, il Lazio, la Campania e la Sicilia (1). Sono numerosi, però, i progetti pilota che sono in fase di avvio: sette in Lombardia, due in Toscana e uno nelle Marche, in Campania e in Basilicata. Nessun progetto attivo, né di prossima partenza al momento, in Umbria, Molise, Calabria e Sardegna. Da segnalare però che molti di questi progetti sono “sperimentali” e a scadenza saranno soggetti a riconferma, mentre solo la Puglia (per tutte le 10 malattie), il Triveneto e la Toscana (per 4 patologie), il Lazio (per la SMA) e la Lombardia (per le SCID) le hanno stabilmente inserite per legge regionale.

Le differenze regionali in tema di Screening Neonatale sono evidenziate anche dal Rapporto Screening neonatale esteso in Italia: organizzazione nelle Regioni e Province Autonome e raccomandazioni del Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali (2019-2020), pubblicato nel 2022. Secondo i dati in esso riportati relativi all’intero processo di SNE - informativa, consenso e dissenso; comunicazione della diagnosi di laboratorio alle famiglie; flusso di comunicazione dei risultati dello screening;

organizzazione e informatizzazione dei dati; certificazioni e standard di riferimento - emerge la disomogeneità tra le Regioni e Provincie Autonome.

Tutto quanto sopra premesso, Osservatorio Malattie Rare, intende esprimere il timore, già sollevato in apertura, riguardo alla possibilità di portare al **peggioramento delle condizioni di assistenza e presa in carico delle persone con malattia rara**, 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 e, nello specifico dell'organizzazione delle malattie rare e dei tumori rari, dalle materie su cui 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.