



*Ministero della Salute*

# **LA REVISIONE DELL'ELENCO DELLE MALATTIE RARE**

*Maria Elena Congiu*

*Direzione generale della programmazione sanitaria*

*Ufficio II*

*Venezia, 21 aprile 2015*

# Storia e presupposti normativi (1)

- Integrare il tema dei diritti dei cittadini affetti da MR con aspetti organizzativi dell'assistenza
- decreto legislativo n. 124/1998 → → → dm 18 maggio 2001 n. 279  
“Regolamento di istituzione delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124” - primo provvedimento specificamente dedicato alle MR in Italia e in Europa.
- d.P.C.M. 29 novembre 2001 di «Definizione dei Livelli essenziali di assistenza»
  - - 331 codici di esenzione
  - - 664 "nomi" (esclusi sinonimi)
  - - 16 categorie nosologiche

Circa 3000 entità nosologiche (stima)

## Storia e presupposti normativi (2)

### Tavoli inter istituzionali

sulla definizione dei LEA:

- Ministero
- Regioni
- CNMR/ISS)
- Agenas

1° aggiornamento dell'elenco (2004)

su iniziativa del Ministero della salute per  
revisione LEA

istruttoria con ISS e Tavolo tecnico  
interregionale permanente per le MR → 109  
nuove condizioni (2008)

Valutazione e approvazione (con minime  
modifiche) dalla Commissione nazionale LEA  
e dalla CSR

non ottenne il parere favorevole del MEF per l'onere  
finanziario all'epoca non sostenibile dell'intera  
proposta di revisione dei LEA

## Struttura dell'elenco e finalità (1)

### **L'assistenza alle persone con MR è parte integrante dei LEA**

Attività, servizi e prestazioni che il SSN garantisce agli assistiti per tutte le patologie

- in relazione alle condizioni cliniche individuali
- attraverso i sistemi regionali
- secondo criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza delle cure
- nel rispetto di principi etici di equità, universalità di accesso e solidarietà
- secondo standard quantitativi e qualitativi e nel rispetto del principio della sostenibilità.

### Malattie singole e Gruppi di malattie

#### I gruppi

Compensano la velocità di revisione scientifica delle malattie rare (elenco mai completo ed esaustivo)

1 codice identifica tutte le MR che afferiscono allo stesso gruppo: esplicite (esempi) e non esplicite

malattie afferenti con caratteristiche omogenee, rispondono ai criteri prescritti dalla norma

NO definizioni ampie di insiemi nosologici eterogenei per gravità e carico assistenziale

## Struttura dell'elenco e finalità (2)

### caratteristiche dell'elenco:

- non è compilato a scopi nosologici
- è uno dei pochi al mondo legato all'accesso a benefici previsti da una norma specifica
- costituisce un livello essenziale di assistenza (LEA)

**Lettura integrata e comparata dei 2 decreti che scaturiscono dalla normativa di revisione della disciplina delle esenzioni del 1998 essendo di fatto reciprocamente ausiliari**

- prevalenza  $<5/10.000$  abitanti (rarietà)
- gravità clinica
- grado di invalidità
- onerosità della partecipazione al costo dell'intervento assistenziale (prestazioni specialistiche ambulatoriali)

Ulteriori considerazioni derivanti dalla rarità: difficoltà di diagnosi e di formulazione di trattamenti appropriati motivano le tutele garantite dal decreto (rete dei Presidi ed esenzione)

## 2.2. Livelli Essenziali di Assistenza (LEA )

dPCM 29 novembre 2001

Attività, servizi e prestazioni che il SSN garantisce agli assistiti per tutte le patologie

- in relazione alle condizioni cliniche individuali
- attraverso i sistemi regionali
- secondo criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza delle cure
- nel rispetto di principi etici di equità, universalità di accesso e solidarietà
- secondo standard quantitativi e qualitativi e nel rispetto del principio della sostenibilità.

### **I LEA destinati alle persone con MR ne sono parte integrante**

dm n. 279/2001 (elenco delle malattie che danno diritto all' esenzione)

- prevalenza <5/10.000 abitanti (rarietà)
- gravità clinica, grado di invalidità e onerosità della partecipazione al costo dell' intervento assistenziale (prestazioni specialistiche ambulatoriali)

### **INVECE**

- assistenza farmaceutica, protesica e integrativa sono regolamentate da altre norme specifiche, anche per gli esenti
- singole Regioni erogano gratuitamente farmaci in fascia C) o altri prodotti