

Roma, 23/09/2016

**OGGETTO:** Memorie relative all'audizione informale sull'esame dello schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri recante definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA)

**Intervento di:** Ilaria Ciancaleoni Bartoli – direttore dell'Osservatorio Malattie Rare (OMAR)

Ringrazio la commissione a nome di tutto l'Osservatorio Malattie Rare per questa convocazione su un tema tanto importante.

L'approvazione dei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) è un appuntamento atteso da anni dai pazienti affetti da malattie rare e dai loro medici. Gli ultimi LEA risalgono al 2001, quando di malattie rare si parlava appena. E' dello stesso anno infatti il DM 279/2001 che regolava per la prima volta il panorama delle esenzioni e dei centri di riferimento nel nostro paese. Da allora sono passati 16 anni, un periodo di tempo che soprattutto per le malattie rare è coinciso con grandi e positivi cambiamenti. Si partiva quasi da zero, si è voluto costruire, e ci si è riusciti abbastanza bene. Sono arrivate nuove metodiche e opportunità per una diagnosi sempre meno invasiva e sempre più precoce. Per molte malattie c'è stata una più accurata definizione anche scientifica, che permette ora di identificarle secondo specifici marcatori e test. Per altre patologie sono finalmente arrivate delle terapie, altre ancora arriveranno nei prossimi anni. Anche gli ausili per le disabilità create per queste malattie oggi sono più evoluti: nel 2001 le tecnologie digitali erano molto più arretrate e quasi non esisteva l'attuale mondo delle 'app'.

Questa rivoluzione scientifica nel mondo delle malattie rare e dei farmaci orfani risulta però depotenziata in presenza di un quadro legislativo non aggiornato e, soprattutto, di una possibilità di accesso alle nuove conoscenze difforme sul territorio nazionale. Stabilire dei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza sarà certamente utile a colmare il gap tra ciò che esiste e ciò che realmente è disponibile. Solo l'inserimento nei LEA, infatti, può garantire che le conquiste del progresso medico diventino un diritto per tutto coloro che ne hanno bisogno, senza difformità regionale.

Fin quando lo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri recante definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) non sarà approvato e applicato, purtroppo queste divisioni rimarranno. Rimarranno le divisioni relative ai regimi di esenzione per i malati rari affetti da patologie diverse, oppure affetti dalla stessa patologia, ma residenti in città diverse, così come rimarranno difformità per l'accesso al percorso di screening neonatale.

**Due sono le più rilevanti novità previste in questo schema di D.P.C.M. di definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) per le persone affette da malattie rare:**

- L'introduzione di nuove malattie rare nella lista di quelle esenti stabilita dal DM 279/2001;
- L'introduzione di un finanziamento per lo screening neonatale metabolico allargato.

#### **LE NUOVE MALATTIE RARE ESENTI**

L'allegato A del DM 279/2001 ha stabilito una lista di malattie, diagnosticabili con certezza e di provata rarità, che potevano godere dell'esenzione dal ticket per le prestazioni mediche connesse alla patologia, come analisi, visite di controllo, diagnostica per immagini. L'inclusione nella lista del DM 279/2001 non è un riconoscimento di rarità solo formale, ma vuol dire anche godere di una particolare attenzione dal punto di vista dei registri epidemiologici, una maggiore presenza di centri di riferimento; inoltre, avendo queste



patologie uno specifico codice di esenzione è anche possibile verificare i percorsi compiuti dai malati, calcolarne il costo e pertanto programmare meglio gli interventi in loro supporto. Alcune regioni hanno deciso di aggiungere ulteriori agevolazione, per esempio relativamente all'acquisto di farmaci posti in fascia C.

La lista del 2001 era nata alla luce di conoscenze che non beneficiavano ancora di tutta l'evoluzione degli studi sulla genomica: era un primo importantissimo passo, ma il decreto stesso, nella consapevolezza dei propri limiti, prevedeva un aggiornamento triennale. Per 15 anni però questo aggiornamento è mancato. Nel 2008 c'è stato un importante lavoro di revisione, che aveva portato alla definizione di una lista di circa 110 nuove malattie rare da aggiungere all'Allegato A. Dal 2008 in poi ogni Ministro della Salute ha promesso che questo aggiornamento sarebbe stato approvato e finanziato attraverso i LEA, ma come è noto, ciò non è mai avvenuto.

Ora quella stessa lista del 2008, sia pur con qualche aggiustamento, si trova all'interno dell'attuale schema di DPC, all'esame di codesta Commissione. Senza dubbio non è una lista che elenca e cita tutte le malattie rare note ed esistenti in Italia. La distinzione in gruppi e, all'interno di questi, l'identificazione di 'esempi di malattie afferenti al gruppo' se da una parte permette nel tempo, e con il progresso di conoscenze, di includere automaticamente nuove patologie, dall'altro potrebbe generare qualche incertezza nella sicura attribuzione di un codice di esenzione.

Tuttavia, anche se questa lista – come qualsiasi meccanismo che si basa su un elenco – è perfezionabile, il passo che potrà essere compiuto approvandola è sicuramente di grande importanza.

Voglio dunque far appello a questa Commissione perché fino alla fine vigili sull'effettiva approvazione ed entrata in vigore di questo aggiornamento.

Fatto questo passo si potrà guardare in direzione di un ulteriore miglioramento. L'ottimo sarebbe lasciare alla scienza la definizione di quali sono le malattie rare: basterebbe far riferimento alla lista costantemente aggiornata di malattie rare presente (e pubblica) del database di Orphanet, prodotto dai migliori esperti mondiali. Solo a quel punto potremo essere ragionevolmente certi di trattare come malattia rara la totalità di quelle che sono note.

Voglio richiamare infine l'attenzione su 4 patologie che passerebbero dalla lista delle malattie rare a quella delle malattie croniche secondo quanto riportato nel provvedimento in esame.

Si tratta di:

- sindrome di Down
- celiachia;
- connettiviti indifferenziate.
- sindrome Klinefelter;

Quest'ultima patologia è la causa maggiore di sterilità maschile e interessa circa 1/400 neonati maschi. La patologia è molto eterogenea nelle manifestazioni secondo la specifica anomalia cromosomica. Alcune consentono una vita pressoché normale, altre forme, molto più rare, sono degenerative e invalidanti. Lo spostamento della patologia dall'elenco delle rare alle croniche se è giusto considerando l'intero gruppo pone qualche difficoltà a questi ultimi pazienti, assai meno numerosi. Per queste 4 patologie il cui regime cambia ci vorrà probabilmente un occhio di attenzione perché un conto è inserire una esenzione ex novo, un altro è far transitare il sistema, e penso alle Asl e alle Regioni, da un regime ad uno diverso: potrebbe crearsi un periodo di incertezza che occorre anticipare e vigilare che i pazienti affetti dalla forma più rara e più grave non vengano penalizzati.



### ùL'introduzione dello screening neonatale metabolico allargato

Nel 2016, anche grazie al lavoro di questa Commissione, l'Italia ha fatto un enorme passo avanti nel diritto alla diagnosi precoce. Questo diritto è stato sancito dalla **legge 167/2016**. Questa legge nasce per la volontà di offrire una straordinaria opportunità di prevenzione secondaria a tutti i bambini che nascono nel nostro Paese, ovunque nascano. Il dettato della Legge prevede un'entrata in vigore entro il 15/09/2016. Questa legge stabilisce un diritto, e un diritto è tale quando spetta a tutte le persone che sono nella medesima condizione. Tuttavia, fin quando tutti i passi necessari per l'effettiva entrata in vigore di questa legge non saranno compiuti, quello allo screening rimarrà solo un diritto sulla carta.

Ad oggi in Italia solo il 50,3% dei bambini viene sottoposto a screening metabolico allargato alla nascita – oltre tutto per patologie diverse nelle diverse regioni. Il diritto diventerà effettivo solo dopo che entreranno in vigore i nuovi LEA all'interno del quale è prevista la gran parte del relativo finanziamento. Vi è tuttavia un piccolo problema, certamente superabile con una modifica che non cambia il senso del testo né impone nuovi oneri o una loro diversa distribuzione.

Nello schema di decreto per i Nuovi lea si parla di Screening e di diagnosi precoce, ma manca un preciso riferimento alla legge 167/2016. L'interpretazione del testo suggerisce che a questa si possa far riferimento, tuttavia, dopo un passo così importante, sarebbe più tranquillizzante che ci sia testualmente un riferimento corretto così da fugare qualsiasi rischio di interpretazioni diverse e magari meno efficaci. Il riferimento alla Legge 167/2016 manca probabilmente perché durante la stesura del provvedimento la Legge non era stata ancora approvata in via definitiva.

Concludo con una storia che da sola fa capire quanto sia importante il finanziamento e la corretta applicazione della recente legge sugli screening neonatali e quale gravi disomogeneità di diritti rimarrà se non verrà applicata.

Nel Lazio, che effettua lo screening metabolico allargato in metà del territorio regionale, un bambino ha ricevuto la diagnosi di una malattia metabolica alla nascita circa 3 anni fa. Oggi è un bimbo che, con pochi accorgimenti medici, è sano e conduce una vita normale.

In Puglia, regione che ancora non effettua lo screening allargato, pochi mesi fa una bimba nata con la setta malattia metabolica del bimbo di Roma, ha avuto la diagnosi in ritardo. I danni che ha riportato sono ancora in corso di valutazione, ma sono in ogni caso gravi e irreversibili.

Questa è la faccia reale della disparità di accesso allo screening: da una parte bambini che giocano felici, dall'altra bambini con la stessa malattia che saranno costretti a passare la vita a letto o su una carrozzina, con la nutrizione artificiale o attaccati ad un respiratore. Il tutto per una differenza che non arriva a 5 euro, perché questo è il costo massimo del test del test.

