

IL TESTO UNICO MALATTIE RARE

Il 27 novembre del 2021 è stata pubblicata, in Gazzetta Ufficiale, la Legge n. 175 del 2021, recante **“Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”**, meglio conosciuto come Testo Unico sulle Malattie Rare.

Alcune delle disposizioni contenute nella legge, entrata in vigore il 12 dicembre 2021, non sono ancora oggi concretamente applicabili poiché mancano ancora alcuni dei decreti attuativi in essa richiamati, di competenza del Governo e delle Regioni.

Le **finalità** che hanno guidato le istituzioni nella stesura del provvedimento sono: **garantire sull'intero territorio nazionale l'uniformità della presa in carico diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati rari; disciplinare in modo sistematico ed organico gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani.**

Tra i diversi ambiti su cui la norma interviene, un ruolo significativo è assegnato ai **PDTA personalizzati**, Piani Diagnostici Terapeutici Assistenziali, che di fatto determinano tutte le prestazioni che il SSN è chiamato a garantire ai pazienti, compresi i percorsi assistenziali domiciliari, territoriali, semiresidenziali e residenziali.

L'articolo 4 rimette ai **centri di riferimento** di cui al D.M. 279 del 2001, **la definizione del Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale Personalizzato che comprende i trattamenti ed i monitoraggi di cui necessita una persona affetta da malattia rara**, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. L'articolo chiarisce che sono poste a totale carico del SSN i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel PDTA personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle seguenti categorie:

- **prestazione legate alla diagnosi, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari in caso di necessità di conferma diagnostica;**
- **prestazioni correlate al monitoraggio clinico;**
- **terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i farmaci da erogare ai sensi della Legge 648/1996, i prodotti dietetici e le formulazioni galeniche e magistrali;**
- **le cure palliative e le prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, respiratoria, vescicale, neuropsicologica e cognitiva, di terapia psicologica e occupazionale, di trattamenti nutrizionale;**
- **le prestazioni sociosanitarie indicate al capo IV del DPCM 12 gennaio 2017: i percorsi assistenziali domiciliari, territoriali, semiresidenziali e residenziali.**

L'articolo chiarisce che i dispositivi medici e i presidi sanitari presenti nei PDTA sono posti a carico del SSN, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso. Si considerano i dispositivi e i presidi già oggetto di acquisto tramite

procedure di gara, ferma restando la possibilità della prescrizione di prodotti personalizzati ove ne sia dimostrata la superiorità in termini di benefici per i pazienti.

Infine, l'articolo **stabilisce che per tutelare la salute dei malati rari il Ministro della Salute, di concerto con Ministro economia provvede, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate dal Centro Nazionale Malattie Rare, sulla base della classificazione *orphan code*, nonché le prestazioni necessarie al trattamento delle malattie rare stesse.**

Ulteriore tema di particolare rilevanza, trattato dalla legge, è quello relativo all'assistenza farmaceutica e all'immediata disponibilità dei farmaci orfani. A questo proposito, l'articolo 5 stabilisce che **i farmaci di fascia A od H prescritti ai pazienti affetti da una malattia rara** vengono erogati dalle farmacie dei presidi sanitari, dalle aziende sanitarie territoriali di appartenenza del paziente - **anche nel caso di diagnosi della malattia rara in una regione diversa da quella di residenza** - dalle farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio Sanitario Nazionale; inoltre, in caso di prescrizione relativa a malattia rara, il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre qualora previsto dal piano terapeutico assistenziale (PDTA).

Le terapie per malattia rara, nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali, devono comunque essere resi disponibili dalle Regioni. A questo proposito, per chiarezza di informazione, si fa presente che, secondo quanto previsto dal decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono tenute ad aggiornare i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale entro due mesi nel caso di impiego di farmaci per la cura di malattie rare, contestualmente all'aggiornamento, ciascuna regione è tenuta a indicare, con deliberazione della giunta regionale, i centri di prescrizione di farmaci con nota AIFA o piano terapeutico.

Un atto particolarmente significativo, previsto dall'articolo 9 della Legge, è il **Piano nazionale per le malattie rare – PNMR** che, stando al dettato normativo, dovrebbe essere aggiornato ogni tre anni. Il nuovo Piano nazionale malattie rare 2023-2026 è stato approvato il 24 maggio 2023 dalla Conferenza Stato-Regioni a distanza di sette anni dal precedente. Il PNMR rappresenta uno strumento di programmazione e pianificazione centrale, che fornisce indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) ed è quindi fondamentale per assicurare alle persone con malattia rara un'assistenza completa e continua su tutto il territorio nazionale.

Come anticipato, alcune delle norme contenute nel TUMR rinviano ad una serie di decreti, regolamenti e accordi necessari per dare concreta applicazione ad alcune delle disposizioni in esso contenute. A questo proposito, gli atti ancora mancanti sono:

- decreto per l'istituzione del **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare**, di competenza del Ministero del lavoro e delle politiche sociali di concerto con il Ministero della

Salute e con il Ministero dell'economia e delle finanze, previa intesa in sede di Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, sentito l'INPS, dedicato al finanziamento delle misure di sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con malattia rara invalidi civili al 100% o disabili con connotazione di gravità ai sensi della Legge 104;

- regolamento del Ministero della Salute, di concerto con il Ministero dell'Università e della ricerca e con il Ministero dell'economia e finanze contenete i **criteri e le modalità degli incentivi rivolti alla ricerca**;

- accordo in sede di Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, per stabilire le **modalità per incentivare l'informazione e la comunicazione nell'ambito delle malattie rare e sensibilizzare l'opinione pubblica sul tema**. A questo proposito, il Ministero della Salute è tenuto a promuovere azioni utili per assicurare una tempestiva e corretta informazione rivolta alle persone con malattie rare (articolo 14).