

# ***DIRITTI AL PUNTO***



 Scuola civica di  
alta formazione  
DIRITTI E PARTECIPAZIONE

Il Testo unico sulle malattie rare



# ***TESTO UNICO MALATTIE RARE***

Tiziana Nicoletti  
25 NOVEMBRE 2021

# Malattie rare

- Una malattia rara non è una malattia invisibile, ma semplicemente meno conosciuta e con meno probabilità di avere una diagnosi corretta e tempestiva e equità di cure
- Le malattie rare sono definite patologie con prevalenza inferiore a **cinque** individui **su diecimila**
- **In Italia i malati rari sono circa 2 milioni, moltissimi dei quali bambini.**  
Sono state riscontrate 8000 patologie rare. L'80% è di origine genetica, il restante 20% riguarda malattie acquisite
- L'impatto di questa legge, pur centrata su malattie rare, riguarderà tantissime persone, non solo il malato ma anche i familiari e i caregivers, costretti ad affrontare numerose difficoltà nell'assistenza dei propri cari

# ***Testo Unico malattie rare***

## ***Tappe fondamentali***

- 26 maggio 2021 Testo Unico è stato approvato alla Camera all'unanimità
- 13 ottobre 2021 il Testo Unico è stato approvato anche in Senato, in 12<sup>a</sup> Commissione Igiene e Sanità

## **Il 3 novembre 2021 il Testo Unico sulle malattie rare è legge**

**«Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani»**

# *Testo Unico malattie rare*

Effetti sulle persone – pazienti e familiari

**Questa legge comprende tutti i diritti esigibili dei malati per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da malattia rara e delle loro famiglie su tutto il territorio nazionale**

Si prefigge di:

- **Rendere uniforme** la prevenzione, la diagnosi precoce e il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio nazionale
- **Promuovere l'equità** dei percorsi di cura in tutte le Regioni
- **Favorire l'avanzamento della ricerca** nel campo delle malattie rare, incentivando anche la produzione e ricerca dei cosiddetti farmaci orfani

# ***Testo Unico malattie rare***

## ***Contenuti***

**Il provvedimento è composto da 16 articoli**

### **Obiettivi**

- Cure migliori e gratuite per i malati rari attraverso il potenziamento della Rete nazionale delle malattie rare
- Prevede l'attuazione del percorso diagnostico terapeutico personalizzato redatto dai Centri di riferimento
- Disegna un percorso strutturato dall'età pediatrica quella adulta
- Aggiornamento dei LEA
- Potenziamento degli screening neonatali estesi e al diagnosi precoce

# ***Testo Unico malattie rare***

## ***Contenuti***

**Il provvedimento è composto da 16 articoli**  
**Obiettivi**

- Fondo di solidarietà per sostegno sociale per il diritto allo studio e al lavoro (non in grado di coprire i bisogni ma è un inizio importante)
- Campagne di informazione per i medici e i cittadini
- Incrementare i finanziamenti per la ricerca
- Produzione dei farmaci orfani e immediatamente disponibili in tutte le Regioni, una volta approvati dall'AIFA
- Disponibilità degli ausili e dei farmaci innovativi



# *Testo Unico malattie rare*

## *Prossimi passi*

- **TESTO UNICO** : atto ufficiale, dove vengono riunite le varie norme legislative vigenti sopra una stessa materia quindi, è l'insieme delle disposizioni dettate via via nel tempo e contenute quindi in testi diversi riportata all'interno di un testo solo
- **La promulgazione** è l'atto con il quale il Capo dello Stato attesta che un certo testo è stato approvato quale legge e ne ordina la pubblicazione e l'osservanza. Deve avvenire entro il termine massimo di un mese dall'approvazione definitiva della legge
- Subito dopo la promulgazione, la legge è pubblicata nella Gazzetta Ufficiale



# Testo Unico malattie rare

## Prossimi passi

- La legge **entra in vigore** - e diviene quindi obbligatoria per tutti - il quindicesimo giorno successivo alla sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale (*vacatio legis*)
- In seguito alla pubblicazione della Legge in Gazzetta Ufficiale, dal momento della sua entrata in vigore (6 MESI), decorreranno infatti i termini entro i quali produrre **5 differenti atti** necessari alla piena attuazione del Testo Unico:
  - Due decreti
  - Due accordi
  - Un regolamento

# ***Testo Unico malattie rare***

## ***Decreti attuativi***

provvedimenti necessari per completare gli effetti della norma stessa

### **DUE DECRETI NECESSARI**

- 1) Decreto del Ministero della salute: **entro 2 mesi** dalla pubblicazione in Gazzetta ufficiale

#### **Istituisce il Comitato Nazionale per le Malattie Rare**

(Rappresentati dell'ISS, dei Ministeri della salute, dell'Università e della ricerca, del lavoro e delle politiche sociali, della Conferenza delle regioni, dell'AIFA, dell'AGENAS, dell'INPS e **delle Associazioni dei pazienti**)

- 2) Decreto del Ministero del Lavoro di concerto con il Ministero della Salute e MEF **entro 3 mesi** dalla pubblicazione in Gazzetta ufficiale

#### **Istituisce il Fondo di Solidarietà per le persone affette da malattie rare**

# ***Testo Unico malattie rare ACCORDI***

provvedimenti necessari per completare gli effetti della norma stessa

## **DUE ACCORDI IN SEDE DI CONFERENZA STATO – REGIONI**

**Entro 3 mesi**

- 1) Relativo all'approvazione del Secondo Piano Nazionale Malattie Rare e riordino della Rete nazionale per le malattie rare
- 2) Dovranno essere definite le modalità per assicurare un'adeguata informazione dei professionisti sanitari, dei pazienti e delle famiglie

# **Testo Unico malattie rare**

## **REGOLAMENTO**

provvedimenti necessari per completare gli effetti della norma stessa

### **REGOLAMENTO DEL MINISTERO DELLA SALUTE DI CONCERTO CON IL MINISTERO DELL'UNIVERSITA' E RICERCA**

**Entro 6 mesi**

Stabilire i meccanismi degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, impegnati nello sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o alla produzione dei farmaci orfani

- **I farmaci orfani** rappresentano la principale classe di farmaci utilizzati per il trattamento delle patologie rare e la loro specialità fa sì che sono molto costosi
- **Terapie avanzate e innovative** costituiscono una nuova frontiera di cura di alcune patologie rare il loro costo è elevato e servono azioni che consentano il loro utilizzo tempestivo e uniforme non appena vengono messe nel mercato.

# Cittadinanzattiva e malattie rare

- Associazioni di malati rari nel CNAMC
- Presenza al tavolo tecnico ministeriale sulle MR voluto dal Sottosegretario Pierpaolo Sileri, far emergere, ascoltare e risolvere le più urgenti problematiche dei malati rari e dei familiari
- Monitoraggio su screening neonatale esteso (Legge 167/2016)  
Indagine a livello nazionale sull'accesso al servizio e identificare le criticità che non hanno permesso l'implementazione della legge in maniera uniforme su tutto il territorio nazionale, individuare le buone prassi che hanno permesso di adeguarsi in modo tempestivo alla normativa e, infine, verificare la possibilità di estendere gli attuali screening neonatali anche ai test genetici.

# ***Grazie per l'attenzione***

***Tiziana Nicoletti***

**Responsabile Coordinamento nazionale delle  
Associazioni dei Malati Cronici e rari (CnAMC)**

[t.nicoletti@cittadinanzattiva.it](mailto:t.nicoletti@cittadinanzattiva.it)

[cnamc@cittadinanzattiva.it](mailto:cnamc@cittadinanzattiva.it)