

**DIRITTI** di Maria Francesca Astorino

## Malattie rare, l'sos delle famiglie

a pagina VIII

**DISEGUAGLIANZE**

# MALATTIE RARE SENZA DIAGNOSI, L'AUTONOMIA AGGRAVA I COSTI A CARICO DELLE FAMIGLIE

*L'allarme era già stato lanciato dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) al termine dell'ultimo congresso nazionale nello scorso mese di ottobre*

di **MARIA FRANCESCA ASTORINO**

**D**a gennaio 2024 in Italia le diagnosi genetiche per pazienti affetti da malattie rare saranno più difficili e in molte regioni saranno le famiglie che torneranno a pagare per l'accesso alle prestazioni sanitarie.

L'allarme era già stato lanciato dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) al termine dell'ultimo congresso nazionale nello scorso mese di ottobre. I diversi gruppi di lavoro a cui afferiscono genetisti medici e biologi, ricercatori e alte figure dal profilo scientifico, avevano espresso perplessità riguardo l'entrata in vigore del nuovo nomenclatore tariffario: "Molte prestazioni relative alla genetica - ha spiegato la genetista, dottoressa Daniela Zuccarello, rappresentante SIGU e dirigente medico presso l'unità operativa di genetica clinica dell'azienda ospedaliera-universitaria di Padova - sono oggi essenziali per fornire una risposta diagnostica tempestiva e certa ai pazienti con patologie rare senza diagnosi. È impensabile che non siano state inserite nel tariffario, e ciò significa che il Sistema sanitario nazionale non le fornirà gratuitamente". "In pratica - ha proseguito la Zuccarello - non potremo eseguire indagini genetiche mirate in tutte quelle situazioni, per citare l'esempio più palese, in cui i bambini presentano ritardi cognitivi non sindromici, o quadri assimilabili allo spettro autistico, che oggi sappiamo essere un cappello generico all'interno del quale restano "na-

scoste" una lunga serie di patologie genetiche rare. Per altre condizioni, invece, per alcune delle quali si è vicini a terapie che potrebbero cambiare significativamente la qualità di vita dei pazienti, sarà possibile solo un'analisi ridotta a pochi geni, poiché l'elenco dei geni analizzabili per ogni specifica condizione risale al 2016".

Dal primo di gennaio, quindi, il conosciuto "decreto tariffe" ha recepito l'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza (LEA) previsti dal DPCM del 2017 e ha aggiornato le tariffe delle prestazioni di specialistica ambulatoriale ferme al 1996. Rispetto all'attuazione di questo decreto, che si prefiggeva di erogare in modo uniforme le prestazioni su tutto il territorio nazionale, l'obiettivo non è stato mantenuto. Il motivo è da ricercarsi proprio nel decreto ministeriale che concede ai governi regionali, nell'ambito degli accordi interregionali per la compensazione della mobilità sanitaria approvati dalla Conferenza Stato-Regioni, di prevedere una remunerazione aggiuntiva per i costi associati all'eventuale utilizzo di specifiche prestazioni e somministrazioni di farmaci, limitatamente alla lista di prestazioni specialista ambulatoriale prevista dal decreto stesso.

A salvarsi sono solo quelle regioni che possono disporre di fondi ad hoc, nelle quali si potrà proseguire ad erogare tutte le prestazioni gratuitamente e a carico del bilancio regionale, con quei fondi che vanno oltre i LEA. Altre regioni ancora hanno proposto la compartecipazione alla spesa mediante pagamento di uno specifico ticket dal costo differenziato. Altre ancora sono costrette a proporre ai pazienti di

sostenere per intero il costo della prestazione.

Il decreto però non sembra tenere conto dei numeri. Ad oggi, i malati rari senza diagnosi - secondo le stime ottenute da una rilevazione di "Chiesi global rare disease" - sono 350 milioni nel mondo. In Italia almeno 100mila. Sempre secondo la rilevazione Chiesi, le malattie rare comportano un onere medio di costo pari a 107mila euro per paziente l'anno. I costi indiretti rappresentano in media il 29% dell'onere totale delle malattie rare quando è disponibile un trattamento, che sale a una media del 45% quando non è disponibile alcuna terapia. La maggior parte di questi costi indiretti - ad esempio, costo per caregiver, cambi di casa, costo dei trattamenti secondari, viaggio e alloggio - sono sostenuti dalle famiglie: una spesa annua che può arrivare anche a 48mila euro per nucleo familiare. Costi che risultano troppo onerosi per i pazienti del Sud Italia. A questi, si sommano anche i disaggi determinati dall'approvazione in Senato del decreto Calderoli sulla autonomia differenziata. **Nino Cartabellotta**, presidente della Fondazione **Gimbe**, è tornato ad affrontare l'argomento riportando la sua preoccupazione sull'ulteriore rischio di vedere amplificate le diffe-



Peso: 1-1%, 8-78%

renze regionali. "Occorre supportare le regioni meridionali - sottolinea Cartabellotta - per colmare i gap esistenti con il Nord. In tal senso, va in direzione ostinata e contraria l'intero impianto normativo del Ddl Calderoli che contrasta il fine ultimo del Pnrr, sottoscritto dall'Italia e per il quale abbiamo indebitato le future generazioni: ovvero perseguire il riequilibrio territoriale e il rilancio del Sud come

priorità trasversale a tutte le missioni per rilanciare il Mezzogiorno, accompagnando il processo di convergenza tra Sud e Centro-Nord quale obiettivo di crescita economica, come più volte ribadito nelle raccomandazioni della Commissione Europea".



A sn., il simbolo della ricerca contro le malattie rare. A dx, un ragazzo autistico. Sotto: il presidente della Fondazione Gimbe, Nino Cartabellotta



Peso: 1-1%, 8-78%

Il presente documento non è riproducibile, e' ad uso esclusivo del committente e non e' divulgabile a terzi.