



MalattieRare Non Riconosciute

LETTERA ALLE REGIONI per chiedere il riconoscimento e l'attribuzione di un Codice di Esenzione Regionale per le Malattie Rare non ancora inserite nell'Allegato 1 del DM 279/01, in modo uniforme su tutto il territorio nazionale

A:

Governi Regionali e Assessorati Regionali alla Sanità

PC:

Ministero della Salute;

Istituto Superiore di Sanità- Centro Nazionale Malattie Rare;

Consulta Nazionale Malattie Rare;

UNIAMO FIMR

OGGETTO:

Richiesta di riconoscimento e di attribuzione di un Codice di Esenzione Regionale per le Malattie Rare ancora non presenti nell'Allegato 1 del Decreto Ministeriale 279/01

Siamo un gruppo di persone facenti capo a svariati gruppi-associazioni di malattie rare/orfane non riconosciute a livello nazionale, non essendo ancora presenti nell'Allegato 1 del DM 279/01.

Malattie Rare che sono più di un centinaio, alcune delle quali già riconosciute da alcune Regioni, 109 delle quali già con un Codice di Esenzione assegnato loro dal DPCM dell'Aprile 2008, mai entrato in vigore.

Da recenti contatti con il Ministero della Salute abbiamo ricevuto l'ennesima conferma che l'Allegato 1 al DM 279/01 non può essere aggiornato se non contestualmente alla ridefinizione dei LEA, provvedimento al momento bloccato presso il Ministero del Tesoro.

Dalle sedi romane ci è stata altresì confermata la possibilità per le Regioni, che non versino in situazione di rientro di bilancio, di riconoscere autonomamente ulteriori patologie rare rispetto a quelle inserite nell'Allegato 1 al DM 279/2001, a prescindere dalla ridefinizione dei LEA.

Molte delle patologie rare in questione sono gravemente invalidanti, compromettono seriamente la qualità della vita sul piano psico-fisico e riducono drasticamente la sfera relazionale per pazienti e familiari relegandoli in situazioni border line.

In assenza di riconoscimento, sono assenti protocolli diagnostici adeguati, cosa che costringe pazienti e familiari ad un nomadismo diagnostico che, non solo è devastante per chi già soffre, ma appesantisce i costi di sistema con duplicazione di esami, analisi spesso inutili, anche perché poi non esiste coordinamento d'insieme.

Non solo, ma quando nell'emergenza si è costretti al Pronto Soccorso, ognuno di noi deve portarsi al seguito la documentazione circa la propria patologia, in quanto gli operatori non possono essere al corrente di patologie rare che ufficialmente non esistono, anche se, per parecchie di esse, la letteratura scientifica e medica è ragguardevole, e sono già riconosciute da importanti organismi internazionali quali NORD (l'Organizzazione Americana per le Malattie Rare) o segnalate in ORPHANET, il Data Base Europeo per le Malattie Rare.

In assenza di riconoscimento, mancano altresì, per queste malattie rare, i Centri di riferimento, e gli stessi Centri Regionali di Coordinamento per le Malattie Rare hanno difficoltà a "prenderci in carico", non sapendo verso quali reparti e verso quali specialisti dirottarci: in ogni luogo "della salute" siamo fuori posto, siamo sempre un po' clandestini, e veniamo spesso liquidati con il solito ritornello che non rientriamo nella competenza del contesto.

Per ovvie ragioni, non disponiamo delle tutele sociali normalmente previste per i soggetti deboli a vario titolo, e quanti di noi ancora riescono a lavorare, non hanno lavori adeguati e non usufruiscono di congrua tutela per malattia e terapie. Alcuni hanno perso il lavoro, i più piccoli non riescono ad ottenere un insegnante di sostegno per un numero sufficiente di ore e un'adeguata assistenza scolastica.

Non abbiamo pensioni di invalidità, non abbiamo diritto ad ausili specifici, all'assistenza

domiciliare, e i farmaci, quando sono disponibili in commercio, ce li paghiamo di tasca nostra, così come le terapie riabilitative e occupazionali.

Parecchi di noi non sono in grado di assorbire questi costi, pertanto sempre più spesso si verifica che la quantità-qualità di cura dipende dalle risorse economiche individuali, ciò che lede il diritto alla salute che viene sancito come universale ed indivisibile.

Ci rivolgiamo pertanto alla sensibilità delle Regioni, chiedendo loro innanzitutto una valutazione delle nostre patologie rare (molte delle quali già conosciute dai Centri di Coordinamento Regionali per le Malattie Rare e plurisegnalate anche a livello nazionale), ai fini del loro riconoscimento e assegnazione di un Codice di Esenzione Regionale, possibilmente in modo uniforme su tutto il territorio nazionale.

Come gruppi e associazioni, saremo poi ben lieti di collaborare alla definizione dei protocolli di diagnosi, cura e assistenza per le nostre specifiche malattie, omogenei per tutte le Regioni, e all'individuazione dei Centri Specialistici di Riferimento regionali o anche sovra regionali.

Tra l'altro, esiste uno svariato numero di patologie che presentano aree di sovrapposizione e correlazione, e che, se analizzate e studiate nel loro insieme, consentirebbero di ottimizzare le risorse, anche quelle per la ricerca ridotta sovente ad una parcellizzazione fuorviante, e di amplificarne la ricaduta sui pazienti.

Siamo consapevoli della criticità del momento sul piano finanziario, tuttavia una più adeguata/efficiente tutela di chi sta male, oltre a costituire un dovere istituzionale, riteniamo potrebbe generare risparmi diffusi, anche sul piano sociale ed assistenziale.

Pensiamo infine che il livello territoriale regionale sia il più idoneo per una risposta pertinente e tempestiva a bisogni emergenti cosa che, tra l'altro, non potrebbe che giovare alla compliance verso le istituzioni di riferimento.

Qui di seguito sono elencate le malattie rare per le quali chiediamo il riconoscimento, con i riferimenti dei relativi organismi di rappresentanza dei pazienti.

A questa lettera faranno seguito, a breve giro di posta, le segnalazioni individuali di ogni malattia rara qui elencata da parte dei relativi organismi di rappresentanza, con tutti i dettagli medici e scientifici.

ELENCO DELLE MALATTIE RARE

Aggiornato al 12.12.2010

(in ordine alfabetico)

EMIPLEGIA ALTERNANTE

segnalata da A.I.S.EA Onlus www.aisea.org

SINDROME DELLE CISTI DI TARLOV

Segnalata da

GRUPPO TARLOV-ITALIA <http://www.facebook.com/group.php?gid=121689721216411>

GLOMERULOSCLEROSI FOCALE

Segnalata da

FONDAZIONE LA NUOVA SPERANZA www.lanuovasperanza.org

ELENCO FIRMATARI DELLA LETTERA

Aggiornato al 12.12.2010

(in ordine alfabetico)

Elsa Aimone, Gruppo Tarlov-Italia, elsa_aimone@libero.it

Nicolò Bona, A.I.S.EA Onlus segreteria@aiseaonlus.org

Maria Rosa Malisan, Gruppo Tarlov-Italia mr.malisan@email.it

Luca Romano, Fondazione La Nuova Speranza lukino.romano@gmail.com ;

Pietro Romano, Fondazione La Nuova Speranza pietroromano@tin.it ;

Rosaria Vavassori, A.I.S.EA Onlus vavassori@aiseaonlus.org



• **Orfeo Mazzella**

L'AIMAC per la SIRINGOMIELIA sottoscrive la lettera alle Regioni - Orfeo Mazzella

circa 3 settimane fa · [Segnala](#)



• **Stefania Micheletti**

Stefania Micheletti gruppo Tarlov-Italia pegstella@yahoo.it

circa 3 settimane fa · [Segnala](#)



• **Annamaria Dinelli**

**Annamaria Dinelli A.I.S.Lo (associazione Italiana Sindrome di lowe) aislo@negrisud.it
panocchio@alice.it**

circa 2 settimane fa · [Segnala](#)



• **Rosaria Vavassori**

A.I.S.EA per l'EMIPLEGIA ALTERNANTE info@aiseaonlus.org

Noi le firme per la lettera comune, per il riconoscimento dell'Emiplegia Alternante e di tutte le altre malattie rare nella nostra stessa situazione, le raccogliamo qui

<http://www.facebook.com/topic.php?topic=15611&uid=90485818036> e anche sul nostro blog

<http://blog.aisea.org/articolo.asp?articolo=51>

circa 2 settimane fa · [Segnala](#)



• **Giannalinda Pasetto**

A.I.N.P.U. associazione italiana contro la nevralgia al pudendo info forum pudendo.it

<http://forum.pudendo.it/>

gianna moderatrice amministratori antonella, claudio

xyz.it@virgilio.it

circa una settimana fa · [Segnala](#)



Giannalinda Pasetto

se posso fare qualcosa a disposizione e auguri in ritardo di buon natale!

circa una settimana fa · Segnala



Rosaria Vavassori

Ciao Giannalinda! Grazie per l'adesione alla Lettera comune alle REGIONI per chiedere il riconoscimento di tutte le nostre malattie rare ancora non riconosciute.

Pubblica la lettera sul sito della vostra associazione e raccogli le firme dei vostri soci e sostenitori, sul vostro stesso sito (in forma pubblica o privata) o anche direttamente qui, indicando il nome della vostra malattia.

Alla fine, riuniremo tutte le firme raccolte dalle singole associazioni per le varie malattie e le allegheremo alla lettera che spediremo a tutte le Regioni.

La raccolta firme terminerà il 20 Gennaio. Più tanti firmeremo, più forti saremo.

Grazie ancora e auguri di Buon Anno a tutti!

circa una settimana fa · Segnala



Tarlov Italia

Stiamo raccogliendo le firme su questo link:

http://www.facebook.com/group.php?gid=121689721216411&v=app_2373072738&ref=ts#!/topic.php?uid=121689721216411&topic=337

Poi le faremo confluire.

circa una settimana fa · Segnala



Daniela Botta

A.I.S.I.C.C. onlus Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita - Sindrome di Ondine

aderisce alla campagna per il riconoscimento delle 109 + malattie rare non riconosciute.

www.sindromediondine.it

domenica scorsa · Segnala



Roberto Bufo

L'IPOHA Onlus, Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva, altra malattia rara non riconosciuta dallo stato Italiano e presente nel famoso elenco delle 109 malattie, aderisce alla Richiesta di riconoscimento e di attribuzione di un Codice di Esenzione Regionale per le Malattie Rare ancora non presenti nell'Allegato 1 del Decreto Ministeriale 279/01.

www.ipohaonlus.org; ipoha@libero.it

Roberto Bufo Presidente IPOHA onlus

