



**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; 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 del Marzo 2008, mai entrato in vigore.

Da contatti con il Ministero della Salute abbiamo appreso 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 famigliari 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



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

Diritti Non Regali per i Malati Rari

dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com

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 tutti 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.

Nell'ALLEGATO a questa lettera 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.

Per l'occasione vogliate fare riferimento, per qualsiasi comunicazione in risposta a questa lettera, a: Campagna per le Malattie Rare non Riconosciute Email: dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute
Diritti Non Regali per i Malati Rari
dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com

ALLEGATO
ELENCO MALATTIE RARE DI CUI SI RICHIEDE IL RICONOSCIMENTO
E UN CODICE DI ESENZIONE REGIONALE

Aggiornato al 20.02.2011
(in ordine alfabetico)

EMIPLEGIA ALTERNANTE

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

ENCEFALOMIELETTICITÀ MIALGICA – SINDROME DA FATICA CRONICA (ME/CFS)

FIBROMIALGIA

SENSIBILITÀ CHIMICA MULTIPLA (MCS)

Segnalate da

Gruppo Persone Affette <http://cfsfibromialgiamcs.sitiwebs.com/page8.php>

CFS Italia <http://www.cfsitalia.it/>

Fibromialgia Aiuto e Speranza per i Malati <http://www.facebook.com/group.php?gid=39419859022>

ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA

segnalata da IPOHA Onlus www.ipohaonlus.org

GLOMERULOSCLEROSI FOCALE

Segnalata da

FONDAZIONE LA NUOVA SPERANZA www.lanuovasperanza.org

NEVRALGIA AL PUDENDO

Segnalata da A.I.N.P.U. <http://forum.pudendo.it/>

SCLEROSI SISTEMICA

Segnalata da GILS www.sclerodermia.net

SINDROME DELLE CISTI DI TARLOV

Segnalata da

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

A.M.A.S.T.I www.cistiditarlov.it

SINDROME DI DRAVET

Segnalata da

Gruppo Famiglie Dravet <http://www.facebook.com/group.php?gid=181456501883859>

FIE – Federazione Italiana Epilessie www.fieonlus.net



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute
Diritti Non Regali per i Malati Rari
dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com

SINDROME DI LOWE

Segnalata da
A.I.S.Lo Onlus <http://aislo.negrisud.it/>

SINDROME NEFROSICA

Segnalata da
ASNIT Onlus <http://www.asnit.it/>

SINDROME DI ONDINE

(Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita)

Segnalata da
A.I.S.I.C.C. onlus <http://www.sindromediondine.it/>

SINDROME DI SOTOS

Segnalata da
Gruppo SOTOS SINDROME ITALIA <http://www.facebook.com/group.php?gid=92625373170>

SIRINGOMIELIA

Segnalata da AISMAC www.aismac.org

X-LINKED RECTULATE PIGMENTARY DISORDER

Segnalata da Patrizia Gentile www.xlpdr.com



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute
Diritti Non Regali per i Malati Rari
dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com

ELENCO SOSTENITORI
Aggiornato al 20.02.2011
(in ordine alfabetico)

FIAN – FEDERAZIONE ITALIANA ASSOCIAZIONI NEUROLOGICHE
www.fian-onlus.it



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute
Diritti Non Regali per i Malati Rari
dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com

ELENCO FIRMATARI DELLA LETTERA

Aggiornato al 13.02.2011

(in ordine alfabetico)

1. Elsa Aimone, Gruppo Tarlov-Italia, elsa_aimone@libero.it
2. Nicolò Bona, A.I.S.EA segreteria@aiseaonlus.org
3. Daniela Botta, A.I.S.I.C.C.
4. Roberto Bufo, ipoha@ibero.it
5. Antonella Cavallo, antonecava@libero.it
6. Ivana Da Re, ivanapaola.dare@gmail.com
7. Annamaria Dinelli, A.I.S.Lo
8. Maria Rosa Malisan, Gruppo Tarlov-Italia mr.malisan@email.it
9. Orfeo Mazzella, AISMAC
10. Stefania Micheletti, Tarlov-Italia
11. Chiara Oltolini, A.I.S.EA
12. Giannalinda Pasetto, A.I.N.P.U xyz.it@virgilio.it
13. Luca Romano, Fondazione La Nuova Speranza lukino.romano@gmail.com
14. Pietro Romano, Fondazione La Nuova Speranza pietroromano@tin.it
15. Alfredo Sacilotto, A.I.S.EA
16. Andrea Sciarcon, ASNIT
17. Rosaria Vavassori, A.I.S.EA vavassori@aiseaonlus.org
18.

Tutte le altre firme, raccolte dalle singole associazioni e gruppi, dovranno essere inviate all'indirizzo email dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com dopo il 28 Febbraio 2011.

Verranno quindi riunite tutte in questa Lettera, che sarà poi inviata a tutte le Regioni e agli altri destinatari indicati nell'intestazione.