INPS
Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Commissione Medica Superiore

LINEE GUIDA SULLA PREVISIONE DI RIVEDIBILITA' IN CASO DI MALATTIE RARE

PREMESSA

In ambito comunitario, le malattie rare (MR), sono definite come le patologie che abbiano una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti.

Come si legge nel *Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 / Ministero dellaSalute(http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf): le MR costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) rappresentano il 10% delle patologie umane note. Si stima che il 6-8% della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da una MR.*

Le MR sono delle patologie dal comportamento eterogeneo quando si prendano in considerazione gli aspetti invalidanti. Si stima, infatti, che *circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni, mentre molte altre non incidono significativamente sulla durata della vita, se vengono diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente; altre condizioni, infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento. (Piano nazionale Malattie Rare 2013-16/Ministero della Salute)*

Nel contesto normativo italiano le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle MR sono parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) che il SSN è tenuto a garantire ai propri assistiti, in relazione alle condizioni cliniche individuali e per tutte le patologie. (D.P.C.M. 29 novembre 2001)

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368

INPS
Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Commissione Medica Superiore

Aver ricondotto l'assistenza alle persone affette da MR nell'ambito dei LEA fa ricadere la materia nella disciplina giuridica di quest'ultimi per cui gli aggiornamenti sono quelli definiti dalla legge attraverso un decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri, di concerto con il Ministro dell'economia e finanze, d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni.

Il D. P.C.M. 279/2001 disegna una rete nazionale assistenziale dedicata alle MR, di cui fornisce un elenco, riconosce i diritti e i benefici specifici alle persone con malattie rare, attribuisce alle Regioni il compito di individuare con atti normativi i presidi della Rete dove i malati rari possano trovare specifica competenza diagnostica e di trattamento, prevede un sistema nazionale e locale di monitoraggio.

Le reti assistenziali regionali individuano centri di competenza con le caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative/operative, all'interno delle quali sia gestito il percorso diagnostico, volto ad individuare la malattia il più precocemente possibile, e definito il percorso socio-sanitario globale della persona affetta dalla MR.

E' prevista, inoltre, la creazione di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali che favoriscano il lavoro in rete. I Centri di coordinamento assicurano lo scambio di informazioni e di documentazione relativa alle MR con gli altri Centri regionali e interregionali e con gli altri organismi internazionali competenti, il coordinamento dei Presidi della rete, la consulenza e il supporto ai medici del SSN, la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato e alle iniziative di prevenzione, l'informazione ai cittadini e alle associazioni dei malati e dei loro familiari.

In Italia è stato istituito un sistema di monitoraggio delle MR, mediante registri di popolazione regionali e interregionali afferenti ad un unico registro nazionale.

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368

INPS
Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Commissione Medica Superiore

Il Registro nazionale malattie rare (RNMR) è stato istituito presso l'Istituto Superiore della Sanità (ISS) (art. 3 DM n. 279/2001) e ha avuto successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e 2007.

Fanno parte integrante del sistema di sorveglianza e monitoraggio nazionale i Presidi, individuati formalmente dalle regioni e abilitati alla registrazione dei casi diagnosticati e alla presa in carico dei pazienti, che inviano i dati raccolti ai registri regionali o interregionali che, dopo un processo di validazione, inviano il *dataset* minimo d'informazione al RNMR.

Con decreto del Presidente dell'Istituto ISS 26 giugno 2008 (G.U. 7 luglio 2008), è stato istituito il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) con la missione di "ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e farmaci orfani finalizzata a prevenzione, trattamento e sorveglianza".

Il CNMR è sede del RNMR e coordina il flusso informativo nazionale sulle MR e la rete dei registri regionali e interregionali delle malformazioni congenite. (www.iss.it/cnmr).

Percorso diagnostico e assistenziale

Il percorso assistenziale delle persone affette da MR prevede le seguenti tappe:

- Sospetto diagnostico formulato o da un medico ospedaliero o da un professionista che opera nell'ambito dell'assistenza territoriale.
- Invio del paziente a un Presidio della rete formalmente individuato dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo delle MR al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata. Il Presidio accreditato garantisce l'iter diagnostico

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368

della MR senza costi per il paziente; qualora l'iter diagnostico richieda prestazioni che possono essere effettuate solo in unità operative non comprese tra quelle del presidio della Rete, lo stesso Presidio deve farsi carico di assicurarne l'esecuzione presso altre strutture del SSN. Anche eventuali indagini genetiche sui familiari del paziente devono essere eseguite in regime di gratuità.

- Alla fine dell'iter diagnostico qualora si pervenga a una diagnosi di MR, compresa nell'elenco del DM 279/2001, lo specialista del Presidio redige il certificato di MR. La ASL di residenza del paziente in possesso della certificazione rilasciata da un presidio della Rete specificamente individuato per la patologia in questione, rilascia l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata.
- il Presidio formula il Piano assistenziale individuale che prevede l'erogazione, in regime di gratuità, di tutte le prestazioni incluse nei LEA nazionali o nei livelli ulteriori eventualmente garantiti in ambito regionale (farmaci, dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati, ecc.) ritenuti dagli specialisti del presidio necessari per la presa in carico del paziente, secondo principi, basati sull'evidenza scientifica, di appropriatezza, indispensabilità, non sostituibilità ed economicità.

Per ogni approfondimento si rimanda al sito del Ministero della Salute e al sito dell'ISS:
(http://www.salute.gov.it/malattieRare/malattieRare/jsp)
(www.iss.it/cnmr)

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368

INPS
Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Commissione Medica Superiore

LINEE GUIDA MEDICO LEGALI

Preso atto dell'eterogeneità della gravità clinica delle MR con conseguente variabilità del relativo giudizio medico legale che non consente di generalizzare linee guida valutative, si ritiene necessario ribadire, in coerenza con quanto già comunicato il 23.2.2017, indicazioni operative in tema di rivedibilità.

E' di tutta evidenza che il Legislatore abbia più volte emanato norme che definiscono con chiarezza i limiti dell'applicabilità dell'istituto della revisione:

- art 6 comma 3 della Legge 9 marzo 2006, n. 80 "*Semplificazione degli adempimenti amministrativi per le persone con disabilità*";
- D.M. 2 agosto 2007 *"Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante";*
- art. 25, commi 7 e 8 della legge 11 agosto 2014, n. 114 *"Semplificazione per i soggetti con invalidità".*

E' altresì evidente che nel caso delle MR, la cui etiologia è in una grande quantità di casi riconducibile a difetti genetici, all'esito del percorso diagnostico-assistenziale sopra descritto, si instaura un quadro menomativo di tipo cronico stabilizzato o ingravescente.

Per quanto detto i medici legali INPS devono:

- indicare la sussistenza delle condizioni di cui al D.M. 2 agosto 2007 (voce 9) qualora la MR, certificata dal SSN/SSR, sia di gravità tale da aver determinato il riconoscimento dei requisiti sanitari relativi alla concessione dell'indennità di accompagnamento o di comunicazione;

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368

INPS
Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Commissione Medica Superiore

- in attesa delle necessarie implementazioni informatiche che consentano di indicare la sussistenza delle condizioni previste dall'art 25 comma 7 e comma 8 della Legge 11 agosto 2014, n. 114, evitare di prevedere revisioni nel caso di MR, certificate dal SSN/SSR, con quadro clinico stabilizzato.

Tali indicazioni sono da intendersi stringenti anche quando il medico INPS integri le Commissioni Mediche ASL laddove è tenuto a rappresentare e verbalizzare dissenso circa la previsione di rivedibilità.

Si ricorda, inoltre, che è possibile confermare il giudizio medico legale proposto dalla Commissione medica ASL rettificando la previsione di rivedibilità.

Si riporta, infine, quanto già richiamato nella comunicazione del 23.02.2017:

E' evidente quindi che l'impropria previsione di rivedibilità nei casi espressamente esclusi dalle norme citate, oltre a configurare un inutile esercizio di "medicina legale difensiva" nei confronti di cittadini particolarmente deboli e un aggravio di spesa pubblica, potrebbe comportare profili di "colpa specifica" professionale per inosservanza di leggi e regolamenti.

Il Presidente della Commissione Medica Superiore
Prof. Massimo Piccioni

00144 Roma
Via Ciro il Grande,21
fax 06 59057013
tel 06 59057368