

Riferimenti normativi

L'inquadramento legislativo delle malattie rare risale al maggio 2001, quando il Ministero della Sanità ha emanato due decreti sul sistema di compartecipazione alla spesa sanitaria da parte delle persone affette da particolari patologie.

Nel 1998 fu approvato un provvedimento (Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124) che aveva come obiettivo la ridefinizione dell'intero sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni.

Sarebbe stato introdotto il cosiddetto sanitometro, una specie di redditometro applicato alle prestazioni sanitarie agevolate anziché a quelle sociali. Come il redditometro, anche il sanitometro avrebbe tenuto conto della composizione del nucleo familiare e di altre condizioni sociali o di malattie. Dopo una sperimentazione diversificata, il sanitometro non è entrato in vigore.

Altre parti di quel decreto, tuttavia, sono entrate invece in applicate e sono quelle che prevedevano l'emanazione da parte del Ministero della Sanità di regolamenti che individuassero le condizioni di malattia cronica o invalidante e le condizioni di malattia rara.

Nel 1999 il Ministero della sanità ha indicato (Decreto 329 del 28 maggio 1999) l'elenco delle patologie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione del ticket. Le patologie, o meglio le condizioni, sono 55 e per ognuna vengono indicate le prestazioni sanitarie, diagnostiche o di laboratorio che essendo correlate alla patologia, hanno diritto all'esenzione dal pagamento del ticket.

Il 21 maggio 2001, con il Decreto 296, il Ministero della Sanità ha aggiornato l'elenco delle malattie croniche e invalidanti e delle relative prestazioni.

Il regolamento di istituzione della [rete nazionale delle malattie rare](#) e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie è stato invece approvato dal Decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 (supplemento ordinario n. 180 alla GU n.160 del 12 luglio 2001).

Centri regionali

Il Decreto istituisce a livello nazionale una rete finalizzata alla prevenzione, diagnosi e terapia delle malattie rare. La rete è costituita dai presidi accreditati, che sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

Tra questi presidi vengono individuati i [centri di riferimento interregionali](#) che svolgono funzione di sorveglianza, gestiscono l'attività di supporto e informazione ai cittadini, ai medici del Servizio Sanitario Nazionale, alle associazioni dei malati e dei loro familiari anche con momenti di formazione.

Presso l'[Istituto Superiore della Sanità](#) viene istituito il [Registro nazionale delle malattie rare](#) con compiti di programmazione, sorveglianza, archiviazione e analisi dei dati.

L'allegato al Decreto 279 propone un elenco di 47 gruppi patologie per un totale di 284 malattie rare. Ad ognuna di queste viene attribuito un codice univoco e indicato l'eventuale sinonimo con cui più

frequentemente viene denominata la patologia.

Esenzione dal ticket

Ma quali sono le agevolazioni riconosciute alle persone affette da queste patologie? L'assistito, al quale venga formulato, da parte di uno specialista del Servizio Sanitario Nazionale, un sospetto diagnostico di malattia rara viene indirizzato dallo stesso medico presso uno dei presidi della rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia.

Sono esentate dal ticket le prestazioni, erogate dal presidio della rete, finalizzate alla diagnosi, e, in caso di malattia ereditaria, anche gli esami genetici effettuati sui familiari. Gli oneri sono a carico della azienda unità sanitaria dell'assistito.

Inoltre gli assistiti affetti da malattie rare sono esenti dal ticket per le prestazioni sanitarie per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione di eventuali aggravamenti.

Per ottenere l'esenzione occorre presentarsi agli uffici della Medicina di Base (solitamente i Distretti) dell'Azienda USL, con codice fiscale e tessera sanitaria (che ora coincidono nella medesima tessera) e documento di identità valido. A quel punto gli uffici indirizzeranno la persona ai Presidi di Rete identificati dalla Regione (che per altro non esistono dappertutto).

Inoltre, bisogna produrre il referto dello specialista per patologia. Saranno poi le ASL a rilasciare, su richiesta documentata degli interessati, l'attestato necessario per ottenere l'esenzione.

Riconoscimento dell'invalidità

Le persone con disabilità possono ottenere alcuni benefici e prestazioni (pensioni, assegni o indennità, protesi o ausili, nonché agevolazioni fiscali), a condizione che abbiano ottenuto il riconoscimento del loro handicap o della loro invalidità, cecità civile o sordomutismo.

L'invalidità è la difficoltà a svolgere alcune funzioni tipiche della vita quotidiana o di relazione, a causa di una menomazione o di un deficit psichico o intellettuale, della vista o dell'udito. In linea generale l'invalidità civile viene definita in percentuale nel caso in cui l'interessato sia maggiorenne.

Lo stato di handicap, diverso da quello di minorazione civile, è definito e graduato dalla Legge 104/92. In questa norma, infatti, il primo comma dell'articolo 3 recita: *"È persona handicappata colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che causa difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione"*.

Il terzo comma dello stesso articolo definisce poi la connotazione di gravità: *"Qualora la minorazione, singola o plurima, abbia ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione, la situazione assume connotazione di gravità"*. Il riconoscimento dello stato di handicap (in particolare se grave) consente l'accesso ad ulteriori benefici il più "interessante" dei quali è legato ai permessi e ai congedi lavorativi retribuiti.

Avere una malattia rara non significa automaticamente avere il diritto al riconoscimento di invalidità o

di handicap o il riconoscimento del massimo grado di invalidità o di handicap. Avere una malattia rara, infatti, non significa, sotto il profilo medico legale, che essa rappresenti automaticamente un'invalidità o un handicap grave, ma che comunque le persone con una diagnosi di questo tipo debbono essere valutate caso per caso con le procedure previste per legge.

L'invalidità civile viene accertata riferendosi al Decreto Ministeriale 5 febbraio 1992 e alle tabelle allegate, mentre l'handicap viene valutato rifacendosi alle definizioni della Legge 104/1992.

Gli accertamenti

L'accertamento dell'invalidità e dell'handicap viene effettuato dalle specifiche Commissioni di accertamento operanti in ogni Azienda USL. La domanda va presentata alla segreteria della Commissione, usando un modulo prestampato e allegando un certificato del medico di famiglia e copia della documentazione sanitaria in possesso del cittadino.

Per le persone affette da una Malattia Rara si consiglia una particolare attenzione nella produzione di questa documentazione: è certamente utile, infatti, presentare anche, oltre ai referti, le lettere di dimissioni ospedaliere, le relazioni e le eventuali dichiarazioni o indicazioni rilasciate dagli specialisti o dai [Centri Regionali di riferimento](#) (e pure le eventuali documentazioni per l'esenzione dal ticket di cui si parlava sopra). È utile precisare che al momento della visita di accertamento l'interessato può presentare un'ulteriore documentazione sanitaria e farsi assistere, a proprie spese, da un medico di fiducia.

La Commissione è composta da un medico specialista in medicina legale che assume le funzioni di presidente e da due medici di cui uno scelto prioritariamente tra gli specialisti in medicina del lavoro. Essi vengono scelti tra i medici dipendenti o convenzionati dell'USL territorialmente competente. Vi partecipa, di volta in volta, un sanitario, in rappresentanza, rispettivamente, dell'ANMIC (Associazione Nazionale Mutilati e Invalidi Civili), dell'UIC (Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti), dell'ENS (Ente Nazionale per la Protezione e l'Assistenza dei Sordi) e dell'ANFFAS (Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale), ogniqualevolta debbano pronunciarsi su invalidi appartenenti alle rispettive categorie.

L'iter di accertamento dell'handicap e dell'invalidità si conclude con l'invio di un verbale della Commissione (diverso per invalidità o per handicap), nel quale viene riportato, oltre alla diagnosi e all'anamnesi, lo status riconosciuto (handicap, handicap grave, invalidità parziale, totale, con indennità di accompagnamento ecc.). Contro le decisioni della Commissione si può presentare ricorso davanti ad un giudice con l'assistenza di un legale. Per la presentazione della domanda o per il ricorso è possibile farsi assistere gratuitamente da uno dei moltissimi patronati sindacali presenti in Italia.

Collegamenti esterni

[it] <http://www.handylex.org>

[legge, agevolazioni](#)

From:

<http://www.pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

<http://www.pkuinfo.it/malattierare/legislazione>

Last update: **2014/05/22 13:24**

