S&V | ONU, RISOLUZIONE STORICA: GIUSTIZIA SOCIALE E DIRITTI ALLE PERSONE CHE VIVONO CON UNA MALATTIA RARA. ANCHE IN ITALIA NUOVA ATTENZIONE.



Negli ultimi mesi nuova attenzione delle Istituzioni, internazionali e nazionali, è stata data alle malattie rare, ancora poco conosciute.

In particolare, è stata da poco adottata dalle Nazioni Unite durante la settantaseiesima sessione dell'Assemblea Generale (con il consenso dei 193 Stati membri) la Risoluzione "*Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and their Families*", che riconosce i diritti delle persone che in tutto il mondo vivono con una malattia rara.

La Risoluzione ONU, presentata da Qatar, Brasile e Spagna, promossa da *RDI-Rare Diseases International*, in partnership con *Eurordis-Rare Disease Europe* e *NGO Committee for Rare*

***Diseases*, è uno strumento importante che pone le malattie rare tra le priorità dell'agenda dell'ONU, promuovendo strategie e collaborazioni internazionali. Come si legge nel testo della Risoluzione, essa riconosce l'importanza dell'equità, della giustizia sociale e degli strumenti di protezione sociale per l'eliminazione delle cause di discriminazioni e per garantire un accesso universale ed equo a servizi sanitari di qualità, al di là delle possibilità finanziarie delle persone, in particolare per tutti coloro che si trovano a vivere situazioni di estrema vulnerabilità.**

Essa prende atto delle difficoltà e delle disuguaglianze venutesi a creare (e a inasprirsi) con la pandemia, soprattutto per le persone fragili e le loro famiglie, in particolare rispetto all'accesso ai servizi sanitari essenziali, con gravi ricadute di natura psicologica, sociale ed economica.

La Risoluzione invita gli Stati membri a rafforzare i sistemi sanitari, in particolare l'assistenza sanitaria di base, al fine di fornire un accesso universale a un'ampia gamma di servizi sanitari sicuri, di qualità, tempestivi e integrati. Il documento sottolinea l'importanza dei fattori culturali, familiari, etici e religiosi nel trattamento, nella cura e nel sostegno alle persone che vivono con una malattia rara.

Gli obiettivi specifici della Risoluzione sono: favorire inclusione e partecipazione nella società delle persone con malattia rara e delle loro famiglie; garantire un accesso equo e universale a servizi sanitari di qualità; promuovere azioni e strategie nazionali; integrare le malattie rare tra i programmi e le priorità delle Agenzie dell'ONU; pubblicare rapporti periodici per monitorare i progressi nell'attuazione della Risoluzione stessa.

Anche in Italia il tema delle malattie rare ha trovato una nuova attenzione, con l'approvazione di una legge organica in materia, la legge 10 novembre 2021, n. 175. L'art. 2 della

legge definisce le malattie rare, comprese quelle di origine genetica, come quelle patologie "che presentano una bassa prevalenza": ai fini della normativa, per bassa prevalenza delle malattie rare "si intende una prevalenza inferiore a cinque individui su diecimila"; sono poi comprese anche quelle "ultra rare", caratterizzate da una prevalenza inferiore a un individuo su cinquantamila, e i "tumori rari".

Le finalità del provvedimento sono: l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza (LEA) e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

La legge prevede, inoltre, l'istituzione di un Fondo di solidarietà dedicato al finanziamento delle misure di sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con malattia rara invalidi civili al 100% o disabili con connotazione di gravità ai sensi della legge 104 e che necessitano di assistenza continua.

La normativa prevede l'aggiornamento dei LEA e stabilisce, in caso di ulteriori ritardi, che venga attuata una procedura alternativa, facilitando così l'aggiornamento della lista delle malattie rare esenti e anche delle patologie da sottoporre a screening neonatale. Le malattie rare oggi note sono più di 7000, mentre attualmente l'elenco ministeriale prevede solo 453 codici di esenzione (per un totale di almeno 682 malattie esplicitate).

La legge impone, poi, alle regioni un impegno per ridurre i tempi di accesso alle terapie approvate.

Le regioni assicurano anche, attraverso i centri regionali e interregionali di coordinamento, il flusso

informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare al fine di "produrre nuove conoscenze, di monitorare l'attività e l'uso delle risorse nonchè di valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti e di attuare un monitoraggio epidemiologico, anche allo scopo di orientare e di supportare la programmazione nazionale in materia di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica".

Un ruolo importante è assegnato ai piani diagnostici terapeutici assistenziali personalizzati, che determinano tutte le prestazioni che il SSN deve garantire ai pazienti.

La legge sottolinea la necessità di fornire esenzione alle malattie rare secondo la logica dei gruppi aperti, in modo da garantire che tutte le malattie rare afferenti a un determinato gruppo siano comprese nell'elenco. È, poi, prevista l'istituzione presso il Ministero della salute del Comitato nazionale per le malattie rare, che svolgerà funzioni di indirizzo e coordinamento.

Il Ministero dovrà ora impegnarsi a garantire un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti affetti da una malattia rara e ai loro familiari. Dovrà inoltre sensibilizzare l'opinione pubblica sulla tematica.

Come spesso si ricorda su temi così delicati, è infatti fondamentale non solo la proclamazione dei diritti, ma anche la loro concreta attuazione e lo sviluppo della cultura della cura delle vulnerabilità contro le disuguaglianze e gli ostacoli che la persona e la sua famiglia si trova a vivere.

- Risoluzione ONU, ***Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families***, 10.11.2021
- ***Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani"***. (GU Serie Generale

n.283 del 27-11-2021) Entrata in vigore il 12.12.2021

- ***Should rare diseases get special treatment?,*** *Journal of Medical Ethics* 11.2021