

TUTELE SOCIALI PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA RARA

Predisposto da: Amelia Corigliano, Assistente sociale
Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica (responsabile Dr. Angelo Selicorni)
UOC I Clinica Pediatrica
Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano

Con la collaborazione di:
Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO-FIMR (delegazione Lombardia)
Federazione Lombarda Malattie Rare - FLMR

Data aggiornamento: 28 ottobre 2010

Certificazione malattia rara

Tra le forme di tutela previste per i pazienti affetti da una delle malattie rare incluse nell'apposito elenco ministeriale (allegato 1 al DM N° 279/2001) vi è il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria necessarie alla diagnosi, al trattamento, al monitoraggio ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti della specifica malattia rara. Tale diritto viene garantito attraverso il rilascio della Certificazione di Malattia Rara.

Piano terapeutico

I pazienti affetti dalle malattie rare esenti incluse nell'apposito elenco ministeriale, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per i farmaci necessari alla cura della malattia. Lo specialista che opera nel Presidio della Rete può indicare l'eventuale terapia farmacologica necessaria per la cura della malattia rara per mezzo dell'apposita Scheda per la Prescrizione dei Farmaci. Tale scheda, conosciuta anche come Piano Terapeutico, ha validità massima di un anno ed è rinnovabile dal medico specialista del Presidio di Rete accreditato.

Possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale (sia di classe A che di classe C), i farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti dall'AIFA (legge 648/96 e relativi allegati) e i farmaci registrati all'estero (qualora previsti da protocolli clinici concordati dai Presidi della Rete col Centro di Coordinamento a seguito di linee guida internazionali ove presenti).

Progetti riabilitativi

La gestione di alcune malattie rare necessita di interventi non solo protratti, ma anche continuativi e di qualità idonea, volti a limitare le menomazioni e la conseguente disabilità, contenendo la situazione di handicap ed il degrado funzionale.

Per consentire l'erogazione delle cure ai cittadini affetti dalle malattie rare contenute nell'apposito elenco ministeriale secondo Progetti Riabilitativi ad hoc, il medico specialista del Presidio di Rete potrà compilare l'apposita Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale (anche in deroga alle limitazioni previste sul numero dei trattamenti).

I Progetti Riabilitativi dovranno necessariamente riferirsi a indicazioni della letteratura o, in mancanza, dovranno essere validati dalle A.S.L., sentiti i Presidi di Riferimento specifici della Rete delle Malattie Rare.

Nel rispetto dell'art. 2 della legge n. 118 del 30 marzo 1971 anche i pazienti affetti da patologia rara, rispetto alla loro disabilità possono richiedere il riconoscimento dell'invalidità civile ovvero il riconoscimento di uno stato invalidante, in base al quale l'interessato può ottenere i benefici economici e/o socio-sanitari previsti dalla legge. Il grado di invalidità è determinato in base ad un'apposita tabella approvata con decreto del Ministro della Sanità del 5 febbraio 1992 (vedi <http://www.handylex.org/stato/d050292.shtml>) che contiene tabelle che associano a determinate patologie il grado di invalidità.

Nelle note che seguono si intendono fornire alcune indicazioni per la compilazione delle relazioni che possano facilitare le commissioni per la valutazione della o delle patologie (valutazione invalidità civile) e l'eventuale impatto delle stesse sulla piena integrazione nella famiglia, nella scuola, nel lavoro, nella società (riferimento legge 104/92).

Inoltre, la Legge considera diverse soglie di invalidità, in corrispondenza delle quali prevede diversi benefici: la soglia minima è quella di un terzo (34%). Con tale grado di invalidità si ha diritto alle prestazioni protesiche e ortopediche; la soglia del 46% è prevista per l'iscrizione nelle liste speciali per l'assunzione obbligatoria al lavoro; la soglia del 74% dà diritto all'assegno mensile in qualità di invalido parziale; la soglia del 100% dà diritto alla pensione di inabilità in qualità di invalido totale e, per i soggetti non deambulanti e non autosufficienti, all'indennità di accompagnamento. Per gli invalidi civili sono previsti: 1) l'assegno mensile di assistenza, cui hanno diritto i disabili con un'invalidità superiore al 74%, di età compresa fra i 18 e i 65 anni, che siano cittadini italiani o stranieri con un permesso di soggiorno superiore all'anno, che abbiano un reddito minimo e non possano lavorare; 2) la pensione di invalidità è attribuita anche in presenza di un reddito superiore, quando l'invalidità è del 100%. Le condizioni per ottenerla sono le stesse che per l'assegno mensile. Per i disabili minori (fino ai diciotto anni di età) c'è l'indennità mensile di frequenza¹, che viene attribuita a coloro che non siano in grado di svolgere le funzioni proprie della loro età. L'indennità di accompagnamento² è riconosciuta, indipendentemente dall'età, quando la persona con disabilità è invalida al 100% e non può camminare o non è autonomo nello svolgimento delle attività di vita quotidiana.

La normativa italiana, per la concessione di benefici sociali quali:

- Agevolazioni previste dalla Legge 104/92
- Assegno mensile agli invalidi civili parziali
- Pensione invalidi civili totali
- Indennità di frequenza minori
- Indennità di accompagnamento

richiede che la domanda sia corredata da una certificazione sanitaria ed eventuale documentazione aggiuntiva.

Tuttavia, l'applicazione di questa norma è agevole se la patologia è singola ed è ben definita ma diventa difficoltosa in tutti gli altri casi.

Con il Decreto Ministeriale del 5 febbraio 1992 *"Approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti"*, i codici utilizzati sono correlati all'*International Classification of Impairment, Disabilities and Handicaps* (ICDH).

¹ Legata alla frequenza ad esempio scolastica (settembre – giugno) oppure a percorsi riabilitativi.

² L'accompagnamento viene riconosciuto:

- alla persona totalmente inabile (invalidità al 100%) non deambulante e/o non autosufficiente nelle attività di vita quotidiana (AVQ)
- al minore con impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o con necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita.

Di seguito si riporta la tabella che si riferisce alla classificazione dell'O.M.S. (Organizzazione Mondiale della Sanità) pubblicata nel 1980 dal titolo *"International Classification of Impairment, Disabilities and Handicaps. A manual of classification relating to the consequences of disease"* concernente le conseguenze della malattia, rappresentate dal complesso della menomazione, disabilità ed handicap o svantaggio esistenziale tra loro in interrelazione funzionale (malattia – menomazione – disabilità – handicap). Sono stati individuati i gruppi di menomazioni (1° cifra del codice), i sottogruppi di menomazioni (2° cifra del codice) e le voci riferite alle singole cause delle menomazioni (3° e 4° cifra del codice).

MENOMAZIONE	DISABILITA'	HANDICAP
della capacità intellettuale	nel comportamento	nell'orientamento
altre menomazioni psicologiche	nella comunicazione	nell'indipendenza fisica
del linguaggio	nella cura della propria persona	nella mobilità
dell'orecchio	locomotorie	occupazionali
dell'occhio	dovute all'assetto corporeo	nell'integrazione sociale
viscerali	nella destrezza	nell'autosufficienza economica
della funzione motoria e della struttura somatica	circostanziali	altri handicap
deturpanti e deformanti	in particolari attitudini	
generalizzate, sensoriali e di altro tipo	altre limitazioni nell'attività	

Attualmente la Legge 9 marzo 2006 n. 80 - art. 6 *"Semplificazione degli adempimenti amministrativi per le persone con disabilità"* - ha un ulteriore elenco che comprende le gravi menomazioni o le patologie stabilizzate o ingradescenti che abbiano dato luogo al riconoscimento dell'indennità di accompagnamento e riporta: "... I soggetti portatori di menomazioni stabilizzate o ingradescenti che abbiano dato luogo a riconoscimento dell'indennità di accompagnamento sono esonerati da ogni visita medica finalizzata all'accertamento della permanenza della minorazione civile o handicap". Il relativo Decreto Ministeriale del 2 agosto 2007, individua le patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante:

- patologie cromosomiche e/o genetiche e/o congenite con compromissione di organo e/o apparato che determinino una o più menomazioni contemplate nel presente elenco:
 - 1) patologie mentali dell'età evolutiva con gravi deficit neuropsichiatrici e della vita di relazione
 - 2) deficit totale della visione
 - 3) deficit totale dell'udito congenito o insorto nella prima infanzia

Tale classificazione non è stata elaborata considerando l'International Classification of Diseases (ICD) e, in parte, l'International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF):

- 1) insufficienza cardiaca in IV classe NHYA refrattaria a terapia.
- 2) insufficienza respiratoria in trattamento continuo di ossigenoterapia o ventilazione meccanica.
- 3) perdita della funzione emuntoria del rene, in trattamento dialitico, non trapiantabile

4) perdita anatomica o funzionale bilaterale degli arti superiori e/o degli arti inferiori, ivi comprese le menomazioni da sindrome da talidomide.

5) menomazioni dell'apparato osteo-articolare, non emendabili, con perdita o gravi limitazioni funzionali analoghe a quelle delle voci 2 e/o 4 e/o 8.

6) epatopatie con compromissione persistente del sistema nervoso centrale e/o periferico, non emendabile con terapia farmacologica e/o chirurgica.

7) patologia oncologica con compromissione secondaria di organi o apparati.

8) patologie e sindromi neurologiche di origine centrale o periferica (come al punto 4). Atrofia muscolare progressiva; atassie; afasie; lesione bilaterale combinate dei nervi cranici con deficit della visione, deglutizione, fonazione o articolazione del linguaggio; stato comiziale con crisi plurisettimanali refrattarie al trattamento.

9) patologie cromosomiche e/o genetiche e/o congenite con compromissione d'organo e/o d'apparato che determinino una o più menomazioni contemplate nel presente elenco.

10) patologie mentali dell'età evolutiva e adulta con gravi deficit neuropsichici e della vita di relazione.

11) deficit totale della visione.

12) deficit totale dell'udito, congenito o insorto nella prima infanzia.

L'elenco delle patologie doveva essere rivisto con cadenza annuale ma dalla pubblicazione ad oggi non è stato mai aggiornato.

Il riconoscimento della legge 104/1992

Il paziente può chiedere l'accertamento dell'handicap³ previsto dalla Legge Quadro 5 Febbraio 1992 n. 104. Nel caso venga riconosciuta la condizione di handicap grave si potrà usufruire di: detrazioni fiscali (dichiarazione dei redditi), permessi lavorativi retribuiti, sostegno all'inserimento scolastico, fornitura di mezzi che possano aiutare nello svolgimento delle attività quotidiane (computer, videocitofono, fax e altri strumenti tecnologici), contributi per l'abbattimento delle barriere architettoniche, contributi per l'acquisto o l'adattamento di autoveicoli privati e l'esenzione dal pagamento del bollo auto (maggiori informazioni sono disponibili nella "Guida alle agevolazioni fiscali per i disabili" dell'Agenzia delle entrate: <http://www.agenziaentrate.it>).

Scuola

La Legge 30 Marzo 1971 n. 118, ha sancito il diritto degli invalidi civili ad usufruire dei servizi primari, fra cui il diritto alla scuola (art. n. 28 "Provvedimenti per la frequenza scolastica", art. n. 29 "Organizzazione scolastica nei centri degenza e di recupero", art. n. 30 "Esenzione dalle tasse scolastiche e universitarie"). La Legge 4 Agosto 1977 n. 517, rappresenta il punto di riferimento più importante per il riconoscimento del diritto a frequentare le scuole pubbliche comuni a tutti, da parte dei portatori di handicap e disabili. Nell'ambito delle sue attività la scuola deve attuare forme di integrazione con la prestazione di insegnanti specializzati. Nello specifico agli articoli n. 2 e n. 7 afferma: *"Deve essere assicurata la necessaria integrazione specialistica, il servizio socio-psico-pedagogico e forme particolari di sostegno secondo le rispettive competenze dello Stato e degli Enti locali."*

³ L'handicap viene riconosciuto quando la persona è in una situazione di svantaggio sociale o di emarginazione causata da infermità fisiche, psichiche o sensoriali e dalla presenza di barriere di diversa natura.

Anche nella Legge 104 gli articoli dedicati alla scuola sono numerosi:

- l'art. n. 12 "Diritto all'Educazione e all'Istruzione": chiarifica gli obiettivi da perseguire dall'asilo nido all'Università per garantire il diritto all'Istruzione.
- l'art. n. 13 "Integrazione Scolastica": specifica come sia essenziale la programmazione coordinata dei servizi scolastici con quelli sanitari, socio-assistenziali, culturali, ricreativi e sportivi.
- l'art. n. 14 "Modalità di attuazione dell'Integrazione": si occupa della formazione e dell'aggiornamento del personale docente incaricato a seguire gli studenti portatori di handicap.
- l'art. n. 15 "Gruppi di lavoro per l'integrazione scolastica": definisce la composizione dei gruppi di lavoro che collaborano alle iniziative educative e di integrazione.
- l'art. n. 16 "Valutazione del rendimento e prove d'esame": tratta come valutare gli alunni portatori di handicap dalla scuola dell'obbligo all'Università.
- l'art. n. 17 "Formazione Professionale": chiarifica nei suoi vari comma come deve avvenire l'inserimento nei centri di formazione professionale e nei rispettivi corsi, per le persone portatrici di handicap non in grado di frequentare i corsi normali.

Preso in carico territoriale e costruzione di progetti individuali per le persone affette da patologie rare

La famiglia del paziente affetto da malattia rara necessita spesso di una presa in carico integrata che interessa i servizi sociali ospedalieri e territoriali: la Legge Quadro n. 328 dell'8 novembre 2000 che si occupa della "Realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali" afferma all'art. n. 14 "Progetti individuali per le persone disabili" che, per realizzare la piena integrazione delle persone disabili nell'ambito della vita familiare e sociale nonché nei percorsi dell'istruzione scolastica o professionale e del lavoro, i comuni in intesa con le aziende di unità sanitarie locali, predispongono, su richiesta dell'interessato, un progetto individuale, secondo quanto stabilito al comma 2, sulla base delle risorse disponibili e secondo un percorso di valutazione a punteggio.

All'art. n. 16 "Valorizzazione e sostegno delle responsabilità familiari" la Legge dice che questo sistema integrato riconosce e sostiene il ruolo peculiare delle famiglie nella formazione e nella cura della persona, nella promozione del benessere ecc., e assicura un ruolo di partecipazione attiva con livelli essenziali di prestazioni sociali erogabili nel territorio nazionale.

Lavoro

La prima Legge a trattare le problematiche relative al lavoro per gli invalidi civili è la Legge 30 Marzo 1971 n. 118:

- l'art. n. 23 "Addestramento, qualificazione e riqualificazione professionale, lavoro protetto e provvedimenti per la vita di relazione": afferma che esiste una gestione speciale a cura del Ministero del Lavoro e della Previdenza Sociale che ammette gli invalidi civili alla fruizione dell'orientamento, addestramento, qualificazione e riqualificazione professionale. I posti da assegnare nei corsi di addestramento professionale sono determinati su richiesta degli uffici provinciali del lavoro e della massima occupazione.
- l'art. n. 24 "Indennità di frequenza ai corsi": prevede un assegno di frequenza giornaliero per gli invalidi civili che frequentano i corsi, anche se percepiscono già l'indennità di disoccupazione.
- l'art. n. 25 "Sistemi di lavoro protetto": assicura che il Ministero del Lavoro e il Ministero della Sanità promuovano le iniziative ed i provvedimenti necessari per attuare dei sistemi di lavoro protetto per speciali categorie di invalidi.
- l'art. n. 26 "Congedo per cure": concede ai mutilati e agli invalidi civili con una riconosciuta riduzione della capacità lavorativa non inferiore ai due terzi, un congedo straordinario annuale, non superiore a trenta giorni e con l'autorizzazione del medico.

Nella Legge Quadro del 5 Febbraio, 1992 n. 104, diversi articoli sono riservati al diritto al lavoro delle persone portatrici di handicap:

- l'art. n. 18 detta i principi per la "Integrazione lavorativa". Qui viene annunciata l'istituzione in ogni regione di un albo degli enti, istituzioni, cooperative sociali, di lavoro, di servizi, dei centri di lavoro guidato, associazioni ed organizzazioni di

volontariato che svolgono attività idonee a favorire l'inserimento e l'integrazione lavorativa delle persone handicappate.

- l'art. n. 19 *"Soggetti aventi diritto al collocamento obbligatorio"*: si includono all'interno del gruppo da considerare per il collocamento al lavoro, anche le persone con minorazioni psichiche.
- l'art. n. 20 *"Prove d'esame nei concorsi pubblici e per l'abilitazione alle professioni"*: chiarifica le agevolazioni a cui ha diritto la persona con uno specifico handicap, come ad esempio la necessità di tempi aggiuntivi nel sostenere una prova d'esame.
- l'art. n. 21 si tratta della *"Precedenza nell'assegnazione di sede"*: per i portatori di handicap, nelle assunzioni presso gli enti pubblici.
- l'art. 22 *"Accertamenti ai fini del lavoro pubblico e privato"*: stabilisce per i portatori di handicap la non necessità del certificato di sana e robusta costituzione per la domanda di assunzione.

La Legge n. 68 del 12 Marzo 1999, intitolata *"Norme per il diritto al lavoro dei disabili"* ha come finalità la promozione dell'inserimento e dell'integrazione lavorativa delle persone disabili nel mondo del lavoro, attraverso servizi di sostegno e di collocamento mirato.

La Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104, all'art. n. 33 si occupa anche di *"Permessi retribuiti a favore di lavoratori disabili in stato di gravità o familiari di persone handicappate cui prestano assistenza"*, nonché di aspettativa o prepensionamento per un totale di due anni.

Servizio di aiuto personale e interventi a favore

Nella Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104:

- l'art. n. 9 afferma che il servizio di aiuto personale è diretto ai cittadini con grave limitazione dell'autonomia personale non superabile attraverso la fornitura di sussidi tecnici, informatici, protesi o altre forme di sostegno rivolte a facilitare l'autosufficienza e le possibilità d'integrazione dei cittadini stessi, e comprende il servizio d'interpretariato per i cittadini non udenti. Il servizio è integrato con gli altri servizi sanitari e socio-assistenziali esistenti sul territorio e può avvalersi dell'opera aggiuntiva di chi presta servizio civile, cittadini maggiorenni volontari e organizzazioni di volontariato.
- l'art. n. 10⁴ della Legge dice che i comuni, le province, le ASL ecc. possono realizzare con le proprie ordinarie risorse di bilancio, comunità alloggio e centri socio - riabilitativi per le persone con handicap gravi e organizzare servizi e prestazioni per la tutela e l'integrazione sociale dei soggetti per i quali venga meno il sostegno della famiglia. Gli enti possono contribuire, mediante appositi finanziamenti, alla realizzazione e al sostegno di comunità alloggio e centri socio riabilitativi.

Cura, riabilitazione e soggiorno all'estero per cure

Per assicurare che la cura e la riabilitazione della persona affetta da malattia rara si realizzino grazie a prestazioni sanitarie e sociali integrate tra loro, coinvolgendo sia la famiglia che la comunità, l'art. n. 7 della legge n. 104/1992 assicura gli interventi ambulatoriali, a domicilio o presso i centri socio-riabilitativi ed educativi, la fornitura e la riparazione di apparecchiature, attrezzature, protesi e sussidi tecnici necessari per il trattamento delle menomazioni. Inoltre le Regioni assicurano la completa e corretta informazione sui servizi e gli ausili presenti sul territorio, in Italia e all'estero.

Trasporti

Gli articoli n. 26, n. 27 e n. 28 della Legge Quadro del 5 Febbraio 1992 n. 104, si occupano di: *"Mobilità e trasporti collettivi"*, *"Trasporti individuali"* e *"Facilitazioni per i veicoli delle persone handicappate"*:

- l'art. n. 26 disciplina le modalità degli interventi per consentire ai portatori di handicap la mobilità nel territorio, per riuscire ad usufruire come gli altri cittadini del trasporto collettivo con mezzi appositamente adattati o di trasporti alternativi.

⁴ Modificato con la Legge 21/05/1998 n. 162

- l'art. n. 27 afferma che le unità sanitarie locali devono contribuire per il 20% del totale della spesa, alla modificazione degli strumenti di guida per i titolari di patente A, B e C speciali con incapacità motorie permanenti.
- l'art. n. 28 si riferisce agli appositi spazi destinati dai comuni ai veicoli delle persone portatrici di handicap, sia nei parcheggi pubblici che in quelli gestiti da privati. Per utilizzare i posti riservati è obbligatorio avere sul parabrezza del veicolo l'apposito contrassegno.

Nella Legge del 30 Marzo 1971 n. 118:

- l'art. n. 27 *"Barriere architettoniche e trasporti pubblici"* afferma che per agevolare la vita di relazione dei mutilati e degli invalidi civili gli edifici pubblici, di interesse sociale e le scuole di nuova costruzione dovranno risultare conformi alla circolare del Ministero dei Lavori pubblici del 15 giugno 1968 che riguarda appunto l'eliminazione delle barriere architettoniche. In particolare i servizi di trasporti pubblici, i tram e le metropolitane dovranno essere accessibili agli invalidi non deambulanti, così come tutti i luoghi di spettacolo, manifestazioni ecc, dovranno poter essere raggiungibili nonché garantire uno spazio riservato a questi ultimi.
- l'art. n. 28 *"Provvedimenti per la frequenza scolastica"* assicura ai mutilati e invalidi civili non autosufficienti, il trasporto gratuito dall'abitazione a scuola o al corso di addestramento professionale e viceversa. Si contempla inoltre l'accesso facilitato agli edifici e l'assistenza durante l'orario scolastico nei casi necessari.

Aggiornamenti

Il decreto-legge 1° luglio 2009, n. 78, recante provvedimenti anticrisi e successivamente convertito con modificazioni in Legge (L. 03 agosto 2009 n. 102), ha apportato delle novità nell'iter procedurale in materia di invalidità civile.

Art. 20, comma 3 : "A decorrere dal 1° gennaio 2010 le domande volte ad ottenere i benefici in materia di invalidità civile, cecità civile, sordità civile, handicap e disabilità, complete della certificazione medica attestante la natura delle infermità invalidanti, sono presentate all'INPS, secondo modalità stabilite dall'ente medesimo. L'Istituto trasmette, in tempo reale e in via telematica, le domande alle Aziende Sanitarie Locali."

Tali pratiche richiedono attualmente due fasi di inserimento dei dati per via telematica.

La prima fase è l'inserimento della certificazione della patologia invalidante da parte di un medico in possesso dell'abilitazione INPS (Medico di Medicina Generale – MMG o Pediatra di Libera Scelta - PLS) su modulo digitale predisposto dall'Ente stesso.

La fase successiva è relativa alla domanda di accertamento dell'invalidità (o delle altre minorazioni civili, dell'handicap o della disabilità) da presentare all'INPS sempre tramite via telematica a cura del diretto interessato, di un patronato o di altri soggetti abilitati, entro 30 giorni dall'inoltro della certificazione.

Nelle sopraccitate procedure è richiesta l'identificazione del codice ICD (International Classification of Diseases), classificazione nella quale le malattie rare sono poco adeguatamente rappresentate.

Il presente documento è stato sviluppato nell'ambito del progetto:

Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia – d.g.r. n. VII-9459 del 20/05/2009

Per ulteriori informazioni:

*Web: <http://malattierare.marionegri.it> – E-mail: raredis@marionegri.it
Telefono: 035-4535304 – Fax: 035-4535373*