



20

3.22

LE GRAVI DISABILITA': 10 PUNTI DA IMPLEMENTARE

ESITI DEL TAVOLO DI LAVORO
UNIAMO - ASSOCIAZIONI

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 3//2022

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

La presa in carico per le persone con gravi disabilità

Tavolo di confronto con le Associazioni

Versione del 27 maggio 2021

Il presente quaderno, finalizzato in data 25 gennaio 2022, illustra i risultati delle discussioni, promosse da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, all'interno di un tavolo di lavoro inter-associativo rispetto alla situazione di presa in carico delle persone con gravi disabilità.

Le opinioni espresse dai partecipanti sono da intendersi a titolo personale e non rappresentative di posizioni ufficiali dei rispettivi enti di appartenenza, pubblici o privati.

Il documento è una sintesi di quanto discusso e vuol essere uno strumento di supporto alle politiche italiane sulla disabilità, evidenziando punti di convergenza e anche quanto non ha ancora un parere unanime nei soggetti coinvolti, ma su cui si può lavorare per trovare una concordanza.

E' stato presentato in linee generali durante un'audizione con la Ministra per la Disabilità Erica Stefani in data 27 luglio 2021 e inviato successivamente all'incontro.

Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. Le Gravi Disabilità, 10 punti da implementare, Le effemeridi di Uniamo 4, 2022.

Per informazioni scrivere a: segreteria@uniamo.org

Indice

Premesse	02
Analisi di contesto	03
Nota Metodologica	04
Obiettivi	05
Ob. 1. LEPS e/o LIVEAS	
Ob. 2. Standard di qualità e competenza dei centri	
Ob. 3. Presa in carico	
Ob. 4. Standard qualitativi ospedalieri	
Ob. 5. Piano individualizzato	
Ob. 6. Non collaboranti e non autosufficienti	
Ob. 7. Emergenze/Urgenze	
Ob. 8. Commissioni di invalidità	
Ob. 9. Inclusione scolastica	
Ob.10. Dopo di noi	
UNIAMO	17
Le effemeridi di UNIAMO	18

Premesse

Le persone con malattia rara rappresentano una fascia di popolazione particolarmente fragile; vanno, quindi, monitorate, tutelate e sostenute con maggiore attenzione.

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare rappresenta in Italia la comunità delle persone con malattia rara, stimate in oltre 2.000.000. Le malattie rare causano nella maggioranza dei casi disabilità, da lieve a gravissima: a titolo di esempio comprendono patologie come la SMA e la distrofia facio-scapolo-omerale (paragonabile alla SLA), la Sindrome di Williams, X fragile, Rett, CriDuChat (con disabilità cognitive paragonabili e in alcuni casi molto più gravi della Sindrome di Down) e molte altre, con un impatto sulla vita quotidiana spesso devastante.

Nel corso di una serie di incontri a cavallo dello scoppio della pandemia da Sars-Covi-2 la Federazione ha raccolto le istanze relative alla tematica delle gravi disabilità, provenienti dalle oltre 160 associazioni federate e elaborate in un gruppo di lavoro ristretto, concludendo questo percorso con la presentazione di questa sintesi alla Ministra per le Disabilità Erica Stefani.

Questo documento rappresenta la sintesi di questo percorso di confronto.

Analisi di contesto

La problematicità più importante che è emersa dal gruppo di lavoro e che racchiude in sé la gran parte dei bisogni rilevati e relativi obiettivi che ne sono emersi, riguarda la disparità territoriale (a livello inter e intra regionale) nelle fasi salienti del percorso che le persone con malattia rara e disabilità grave devono affrontare dalla diagnosi, presa in carico, fino alla cura e assistenza.

In risposta a questa problematica, sono stati individuati due obiettivi generali:

1. Favorire la maggiore omogeneità di intervento nel territorio nazionale nei confronti delle persone con malattia rara e disabilità grave attraverso la verifica e il monitoraggio dell'attuazione dei percorsi di presa in carico, di assistenza e di cura in base alle disposizioni di legge sulle malattie rare a livello regionale, assicurando l'integrazione delle politiche sanitarie con le altre politiche di interesse della disabilità grave (sociale, abitativa, educativa e occupazionale);
2. Garantire la promozione della vita indipendente, il sostegno all'autodeterminazione e alla dignità e qualità di vita come criteri ispiratori complessivi del sistema di welfare e non solo come "settori" di interventi specifici

Tali obiettivi generali si declinano in una serie di obiettivi specifici che sono puntualmente descritti nelle pagine che seguono.

Nota Metodologica

Per ciascun obiettivo individuato sono individuate:

- la **tipologia di intervento** richiesto, che può essere distinto in:

- interventi di tipo legislativo: comportano una proposta e/o un adeguamento normativo e impegnano principalmente le Amministrazioni centrali, in stretto raccordo con le Regioni e Province Autonome;
- interventi di tipo amministrativo: comportano una revisione e/o implementazione di procedure amministrative, di competenza delle amministrazioni centrali, in stretto raccordo con le Regioni e Province Autonome o di competenza diretta delle Regioni e Province Autonome
- interventi di tipo organizzativo/operativo: comportano la revisione e/o implementazione di procedure organizzative/operative di competenza diretta delle Regioni e Province Autonome o di altre istituzioni/organizzazioni preposte alla realizzazione dell'intervento o del servizio

- la **priorità** di intervento

- i **soggetti coinvolti**: distinti in responsabili per la realizzazione dell'obiettivo e interessati alla realizzazione dell'obiettivo - la **normativa di riferimento** la cui attuazione permetterebbe di raggiungere l'obiettivo o ne indica il percorso

Obiettivo 1: LEPS E/O LIVEAS

Provvedere, con il coinvolgimento delle associazioni di patologia, alla determinazione dei Livelli Essenziali delle Prestazioni Sociali (LEPS) o dei Livelli Essenziali di Assistenza Sociale (LIVEAS), alla loro applicazione omogenea fra Regioni/PA e all'interno della stessa Regione/PA, prevedendo un idoneo stanziamento di fondi, che includano:

1. Assistenza sociale
2. Assistenza/inclusione scolastica e supporto
3. all'inserimento lavorativo
4. Trasporto e mobilità
5. Prestazioni economiche

Tipologia di intervento richiesto

- Intervento di tipo legislativo
- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: ALTA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della disabilità
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
- Ministero dello Sviluppo Economico
- Dipartimento per le Riforme Istituzionali
- Presidenza del Consiglio dei Ministri
- Ministero affari regionali e autonomie
- Conferenza unificata Stato/Regioni/PA
- Ministero dell'Istruzione

Interessati

- Uffici scolastici regionali
- Settore sociale regioni
- Settore lavoro regioni
- Forum terzo settore

Normativa di riferimento

- Legge 8 novembre 2000, n. 328, art. 22
- Legge 27 dicembre 2002, n. 289 art 46 comma 3
- Decreto Legislativo 6 maggio 2011, n. 68 art 13
- Legge 28 dicembre 2015, n. 208, art 1 comma 386 (Legge Stabilità 2016)
- Decreto Legislativo 13 aprile 2017, n. 66
- Decreto legislativo 7 agosto 2019 legislativo, n. 96

-



Obiettivo 2: STANDAR DI QUALITA' E COMPETENZA CENTRI

Garantire standard di qualità e di competenza, omogenei su tutto il territorio nazionale, per la definizione dei Centri di Competenza Regionale e Interregionali per le malattie rare

Tipologia di intervento richiesto

- Intervento di tipo legislativo
- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: ALTA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della disabilità
- Presidenza del Consiglio dei Ministri
- Ministero affari regionali e autonomie
- Dipartimento per le Riforme Istituzionali
- Conferenza unificata Stato/Regioni/PA
- Ministero della Salute
- Ministero dell'Istruzione

Interessati

- Regioni/P.A.
- Istituto Superiore di Sanità
- AGENAS

Normativa di riferimento

- Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124
- Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279
- Decreto Ministeriale 15 aprile 2008
- Accordo Conferenza Stato Regioni/P.A. 25 maggio 2011

Obiettivo 3: PRESA IN CARICO

Garantire la presa in carico globale della persona con malattia rara e disabilità grave incentivando il lavoro di rete fra Centri di Competenza, presidi territoriali, medici di medicina generale/pediatri di libera scelta, anche attraverso l'utilizzo condiviso di strumenti informativi (es. cartella clinica elettronica).

È quindi necessario garantire, su tutto il territorio nazionale, la definizione da parte delle Regioni/P.A. di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA), preferibilmente basati su Linee Guida condivise a livello nazionale e/o internazionale, che prevedano:

1. Prestazioni garantite e declinate in relazione ai profili dei bisogni assistenziali dei pazienti, ed esprimendo una chiara indicazione di preferenza, laddove possibile, per l'erogazione degli interventi sanitari e socio-assistenziali nel contesto di vita della persona con malattia rara o a domicilio.
2. Particolare attenzione agli aspetti riabilitativi e sociali (precedentemente validati a livello nazionale);
3. Particolare attenzione agli ausili e alle protesi (in termini di qualità, tempistiche adeguate e personalizzazione in base alle esigenze della persona, anche in accordo con lo specialista di riferimento)
4. Screening neonatale esteso (SNE) per tutte quelle patologie per la cui terapia, farmacologica o dietetica esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione;
5. Il coinvolgimento delle associazioni di patologia del processo di definizione, di aggiornamento e di approvazione dei PDTA e delle linee guida.

Tipologia di intervento richiesto

- Intervento di tipo legislativo
- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: ALTA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Salute
- Regioni/P.A.
- Istituto Superiore di Sanità (per lo SNE)

Interessati

- Istituto Superiore di Sanità
- Centri di Competenza
- Organizzazioni MMG
- Organizzazioni PLS

Normativa di riferimento

- Accordo Conferenza Stato Regioni PA 25 maggio 2011
- Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016
- Legge 19 agosto 2016, n. 167
- Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016

Obiettivo 4: STANDARD QUALITATIVI OSPEDALIERI

Garantire la piena attuazione, su tutto il territorio nazionale, degli Standard Qualitativi Ospedalieri con un'attenzione particolare alla dotazione strumentale e alla riduzione delle disparità fra centri pubblici e privati

Tipologia di intervento richiesto

- ♦ intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: MEDIA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- ♦ Ministero della Disabilità
- ♦ Ministero della Salute
- ♦ Regioni/P.A.

Interessati

- ♦ AGENAS
- ♦ Centri di Competenza

Normativa di riferimento

- ♦ Decreto Ministeriale 2 aprile 2015 n. 70

Obiettivo 5 PIANO INDIVIDUALIZZATO

Garantire un Piano Individualizzato per ogni persona con malattia rara con disabilità grave che sia dinamico e flessibile, capace di adattarsi alle nuove esigenze e necessità che possano insorgere e che permetta la possibilità di accedere a tutti i servizi sanitari necessari, attivando quando opportuno anche i servizi sociali necessari

Tipologia di intervento richiesto

- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: **MEDIA**

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Disabilità
- Ministero della Salute
- Regioni/P.A.
- Aziende Sanitarie Locali
- Centri di Competenza

Interessati

- Regioni/P.A.
- Aziende Sanitarie Locali
- Centri di Competenza
- Organizzazioni MMG
- Organizzazioni PLS

Normativa di riferimento

- Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016
- Legge 175/2022

Obiettivo 6: NON COLLABORANTI E NON AUTOSUFFICIENTI

Garantire la presa in carico globale e la gestione della patologia per le persone con malattia rara e disabilità grave "non collaboranti" e non autosufficienti attraverso:

- a. L'attivazione di percorsi dedicati per ricoveri programmati, emergenze/urgenze ma anche per visite di "routine", analisi di laboratorio e altre prestazioni, come già in atto in alcune sperimentazioni sul territorio nazionale
- b. La redazione di procedure per la gestione della cura e dell'assistenza per i pazienti "non collaboranti" e non autosufficienti;
- c. La formazione e l'aggiornamento degli operatori sanitari (operatori ospedalieri, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, specialisti dei centri di riferimento) riguardo alle possibilità dei percorsi dedicati

Tipologia di intervento richiesto

- ♦ intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: MEDIA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- ♦ Ministero della Disabilità
- ♦ Ministero della Salute
- ♦ Regioni/P.A.
- ♦ Aziende Sanitarie Locali
- ♦ Centri di Competenza

Interessati

- ♦ Regioni/P.A.
- ♦ Aziende Sanitarie Locali
- ♦ Centri di Competenza
- ♦ Organizzazioni MMG
- ♦ Organizzazioni PLS

Normativa di riferimento

- ♦ Accordo Conferenza Stato Regioni PA 25 maggio 2011

Obiettivo 7: EMERGENZE / URGENZE

Garantire la gestione tempestiva e più idonea delle emergenze e urgenze delle persone con malattia rara e grave disabilità attraverso:

- a. l'implementazione e l'aggiornamento tempestivo delle informazioni contenute nella tessera sanitaria per permettere agli operatori della rete di emergenza/urgenza di essere informati riguardo alla patologia;
- b. la redazione di procedure per la gestione delle emergenze e urgenze;
- c. prevedere momenti formativi per gli operatori della rete di emergenza/urgenza sulla gestione delle emergenze per le persone con grave disabilità (es. come "interrogare" la tessera sanitaria, con che canali contattare il centro di competenza, ...);
- d. incentivare il lavoro di rete fra centri di competenza, presidi territoriali, punti di emergenza/urgenza e medici di medicina generale/pediatri di libera scelta.

Tipologia di intervento richiesto

- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: MEDIA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Disabilità
- Ministero della Salute
- Regioni/P.A.
- Aziende Sanitarie Locali
- Centri di Competenza

Interessati

- Regioni/P.A.
- Aziende Sanitarie Locali
- Centri di Competenza
- Organizzazioni MMG
- Organizzazioni PLS
- Personale dedicato al trasporto in emergenza

Normativa di riferimento

- nessuna in particolare

Obiettivo 8: COMMISSIONI DI INVALIDITA'

Garantire un'adeguata valutazione della complessità delle malattie rare in sede di commissione di invalidità attraverso la redazione, assieme all'INPS e alle associazioni dei pazienti, di linee guida specifiche.

Revisione completa delle tabelle di invalidità, che risalgono a 30 anni fa, con attenzione particolare ai nuovi bisogni emergenti.

Tipologia di intervento richiesto

- Intervento di tipo legislativo
- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: **MEDIA**

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Disabilità
- INPS
- Ministero delle Finanze
- Aziende sanitarie locali
- Regioni/P.A.

Interessati

- Ministero della Salute
- Regioni/P.A.
- Medici Legali

Normativa di riferimento

- Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016
- Tabella Invalidità Civile (DM 05/02/1992)

Obiettivo 9: INCLUSIONE SCOLASTICA

Garantire il pieno processo di inclusione scolastica per gli alunni e studenti con disabilità grave dai servizi per la prima infanzia all'istruzione universitaria, anche attraverso l'istruzione domiciliare, la scuola in ospedale e la didattica a distanza. Attenzione particolare dovrebbe essere posta anche alla transizione al lavoro e alle opportunità formative degli adulti con grave disabilità

Tipologia di intervento richiesto

- intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: MEDIA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Disabilità
- Ministero dell'Istruzione
- Ministero dell'Università e della Ricerca

Interessati

- Uffici scolastici regionali
- Ambiti Territoriali Sociali
- Settore sociale Regioni/PA
- Settore lavoro Regioni/PA

Normativa di riferimento

- Legge 5 febbraio 1992, n. 104
- Legge 13 luglio 2015, n.107
- Decreto legislativo 13 aprile 2017, n.66
- Decreto legislativo 7 agosto 2019 legislativo, n. 96

Obiettivo 10: DOPO DI NOI

Garantire l'attuazione delle attività e progettualità sul "Dopo di noi" previste dalla Legge 22 giugno 2016 n. 112 recante "Disposizioni in materia di assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare"

Tipologia di intervento richiesto

intervento di tipo organizzativo/operativo

Priorità: MEDIA

Soggetti (responsabili e interessati)

Responsabili

- Ministero della Disabilità
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
- Regioni/PA

Interessati

- Ambiti Territoriali Sociali

Normativa di riferimento

- Legge 22 giugno 2016, n. 112

Special thanks

Questa Effemeride è stata resa possibile da un lavoro di squadra cominciato nell'ottobre 2019.

In seguito ad una serie di spunti raccolti dalle Associazioni, la Federazione ha istituito un gruppo di lavoro specifico per approfondire i bisogni delle persone con gravi disabilità.

Nella gestione del gruppo ci si è affidati all'inizio a Laura Gentile, professionista SAIO, e successivamente a Paola Bragagnolo di Sinodè, per una sistematizzazione metodologica.

Gli incontri sono stati tenuti il 30 ottobre e 2 dicembre 2019, il 17 gennaio 2020, ripresi dopo lo stop da Covid il 14 e 19 aprile e 17 maggio 2021.

Hanno partecipato ai lavori del gruppo:

Maria Selvaggia Sforza per **AIALD**

Erasmus di Nucci per **AILU**

Laura Traversone per **AISED ONLUS**

Michela Policella per **ASAMSI**

Annalisa Bisconti per **Associazione Italiana Niemann Pick Onlus**

Umberto Gialloreti per la **Consulta cittadina permanente disabilità Roma**

Giulia Volpato per **EEC International**

Emanuela Crapanzano per **Famiglie SMA**

Antonio Pelagatti per **FSHD**

Liliana Ianulardo per **FSHD**

Fabrizio Farnetani per **MITOCON**

Fabio Amanti per **Parent project**

Marta Migliosi per **UILDM**

Emanuela Pisano per **VIVA LA VITA**

A loro un grande grazie per aver messo a disposizione la loro esperienza e professionalità, partecipato alle discussioni e aver fornito ulteriori spunti di riflessione oltre quelli già emersi.

UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:

IBAN IT53M0306909606100000010339

Paypal donazioni@uniamo.org

Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. ephemeris -īdis, gr. ἐφημερίς -ίδος «diario», comp. di ἐπί «sopra» e ἡμέρα «giorno»]. -

1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima giorno per giorno (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).

2. In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.

3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), che forniscono le coordinate degli astri (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



UNIAMO

Via Nomentana 133, 00161 Roma
Tel. 064404773
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org

    @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr

