

Prot. 235/2023

Roma, 11 ottobre 2023

Ministro per le Disabilità
Alessandra Locatelli
ministro.locatelli@governo.it

Gentile Ministro Alessandra Locatelli,

a nome di tutta la comunità delle persone con malattia rara vogliamo ringraziarla per averci coinvolto, anche con un nostro stand, nella manifestazione “EXPO AID 2023 – Io, persona al centro”, che si è tenuta il 22 e 23 settembre scorsi.

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, da sempre al fianco delle persone con disabilità, si fa portavoce delle istanze relative alla tematica delle gravi disabilità provenienti dalle oltre 190 associazioni federate. Tali istanze sono state elaborate in varie occasioni, non ultima la presentazione del IX Rapporto MonitoRare, e implementate durante i tavoli di lavoro preparatori agli Stati Generali delle Malattie Rare che si terranno il prossimo 20 ottobre a Firenze.

Le malattie rare causano nella maggioranza dei casi disabilità, da lieve a gravissima, con un impatto sulla vita quotidiana spesso devastante.

UNIAMO, dopo gli interessanti confronti di ExpoAid, vuole ribadire alcuni punti specifici relativi ai bisogni delle persone con gravi disabilità e malattia rara, parzialmente già sviluppati in una pubblicazione della Federazione (Le Gravi Disabilità: 10 punti da implementare).

La problematica più importante 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.

Rileviamo spesso che non si tenga conto, nel percorso delle persone con malattia rara, della doppia specificità: la malattia rara e la disabilità, una conseguenza dell'altra, ma con una complessità di presa in carico sanitaria che non sempre è familiare anche alle persone con disabilità senza ulteriori comorbidità.

In linea generale, riteniamo che debbano essere incentivati

- una **maggiore omogeneità di intervento nel territorio nazionale**, assicurando inoltre l'integrazione delle politiche sanitarie con le altre di interesse della disabilità grave (sociale, abitativa, educativa e occupazionale);
- la **promozione della vita indipendente**, come sottolineato nella L. 227/2021 e per la quale si aspettano i decreti attuativi, come sostegno all'autodeterminazione e alla dignità e qualità di vita come criteri ispiratori complessivi del sistema di welfare e non solo come "settori" di intervento specifici.

La Federazione ha individuato una serie di obiettivi specifici riguardo le persone con malattia rara e con gravi disabilità:

- proseguire nella specificazione dei **Livelli Essenziali delle Prestazioni Sociali**, monitorare l'applicazione omogenea fra Regioni/PA, reperendo le risorse necessarie in modo da garantirne un adeguato finanziamento;
- garantire **standard di qualità e competenza dei centri**, procedendo al riordino della rete come da all. 1 al Piano Nazionale Malattie Rare; ricordiamo che i centri dovranno assicurare anche la **valutazione funzionale del danno attuale e futuro**, che sarà la base per le successive valutazioni ex L. 227/2021.
- 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): fondamentale a questo proposito trovare una collocazione adeguata alla rete malattie rare anche all'interno del DM 77 sulla riorganizzazione territoriale (vedi sopra lettera inviata al Ministero della Salute). **Particolare attenzione deve essere data agli aspetti riabilitativi e sociali**, fondamentali per la qualità di vita della persona con malattia rara e disabilità.
- Garantire un piano individualizzato per ogni persona con malattia rara e disabilità grave che sia dinamico e flessibile, tenendo conto delle specifiche derivanti dalle malattie rare.
- 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 percorsi dedicati, redazione di procedure, formazione degli operatori dedicati.

- Garantire la gestione tempestiva e più idonea delle **emergenze e urgenze**, con un particolare riguardo alle persone con disabilità intellettiva e con grave disabilità, specialmente se non in grado di prendere decisioni per la propria salute;
- Garantire un'**adeguata valutazione della complessità delle malattie rare in sede di commissione di invalidità**, tenendo conto delle specificità anche in sede di decreti attuativi alla Legge Delega. A questo proposito la Federazione, con la Società scientifica della **medicina legale** per la disabilità in ambito previdenziale e assistenziale dei MEDICI INPS, ha elaborato una scheda semplificativa che dovrebbe essere compilata dai centri di competenza per malattie rare per poi essere trasmessa alle commissioni. Questo assicurerebbe un miglior inquadramento e anche una maggior uniformità di valutazioni.
- Garantire il **pieno processo di inclusione scolastica per gli alunni e studenti con disabilità grave e malattia rara** dai servizi per la prima infanzia all'istruzione universitaria, anche attraverso l'istruzione domiciliare, la scuola in ospedale e la didattica a distanza, tenendo conto delle elevate esigenze di terapia, follow up e ospedalizzazione che molte malattie rare comportano.
- Garantire l'attuazione delle attività e progettualità sul **Dopo di noi**, tenendo conto anche delle necessità sanitarie che le persone con malattia rara hanno

Per ciascuno di questi punti abbiamo raccolto la tipologia degli interventi richiesti, la responsabilità amministrativa del processo, gli eventuali altri attori coinvolti e la normativa di riferimento, che deve solo essere attuata.

Alleghiamo a questo proposito la nostra Effemeride "Le Gravi Disabilità: 10 punti da implementare", che è in corso di revisione con gli esiti dei tavoli che si terranno a fine ottobre e l'aggiornamento della normativa.

Siamo certi sia della sua sensibilità che della sua fattività nell'azione di governo; è necessario una stretta collaborazione tra Ministeri (Disabilità, Lavoro e Politiche Sociali, Salute e Istruzione) perché la persona possa essere vista nella sua interezza e non a silos; contiamo di averla al nostro fianco per garantire il miglioramento di qualità di vita delle persone con malattia rara e disabilità.

Un caro saluto

*Il Consiglio Direttivo di UNIAMO
e le Associazioni Federate*

Abc Associazione Bambini Cri Du Chat
Acar Ass. Conto Alla Rovescia
Acmrc Ass. Cardiomiopatie E Malattie Rare Connesse
Acmt Associazione Italiana Acmt-Rete Per La Malattia Di Charcot Marie Tooth
Ad Ass. Altrodomani Onlus
Ael Ass. Emofilici Del Lazio
Afadoc Ass. Famiglie Di Soggetti Con Deficit Dell'ormone Della Crescita E Altre Patologie
Afsw Ass. Famiglie Sindrome Di Williams
Aiald Ass. It. Adrenoleucodistrofia
Aicca – Associazione Italiana Dei Cardiopatici Congeniti Adulti Onlus
Aiche – Associazione Italiana Cheratoconici Onlus
Aici Ass. It. Cistite Interstiziale
Aidel 22 Ass. It. Delezione Del Cromosoma 22
AIFOSF Associazione Italiana dei Pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato
Aifp Ass. It. Febbri Periodiche
AIMFT Ass. It. Malattia Frontotemporale
AINMO Associazione Italiana Neuromielite Ottica
AINPF Associazione Italiana Neuropatia delle Piccole Fibre
Associazione Italiana Nistagmo e Ipovisione
Aig Ass. Italiana Glicogenosi
Aile Ass. Italiana Linfocitopenia Emofagocitica
Ailip Associazione Italiana Lipodistrofie
Ailu Ass. It. Leucodistrofie Unite E Malattie Rare
Aima Child Associazione Italiana Malformazione Di Arnold Chiari Child Ets
Aimaku – Ass. Italiana Dei Malati Di Alcaptonuria
Aimar Ass. It. Per Le Malformazioni Anorettali
Aimen 1 E 2 Ass. Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Di Tipo 1 E Di Tipo 2
Aimnr Ass. It. Malattie Neurologiche Rare-Puglia
Aimw Ass. It. Mowat Wilson Onlus
Ainp Ass. It. Niemann Pick
Ainpu Ass. It. Neuropatia Del Pudendo
Aip Ass. Immunodeficienze Primitive Ovd
Aipacus Onlus – Associazione Italiana pazienti Cushing
AIPAd – Associazione Italiana Pazienti Addison
Aipasim Ass. It. Pazienti Con Sindrome Mielodisplastica Onlus
Aipi Ass. Ipertensione Polmonare Italiana Onlus

Aipit Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica Onlus
AIRCS ODV Associazione Italiana per la Ricerca sulla Colangite Sclerosante Primaria
Aisac Ass. Per L'informazione E Lo Studio Dell'acondroplasia
Aised Ass. It. Sindrome Di Ehlers-Danlos Onlus
AISK Associazione Italiana Sindrome Kabuki
Aismac Associazione Italiana Siringomielia E Arnold Chiari
Aisme Ass. It. Studio Malformazioni Ed Epilessia – Onlus
Aismme Ass. It. Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps
Aisnaf Ass. It. Sindromi Neurodegenerative Da Accumulo Di Ferro
Aisp Ass. It. Sindrome Di Poland
Aisph Ass. Italiana Sindrome Di Pitt-Hopkins
Aisphem Ass. It. Sindrome Di Phelan – Mcdermid
Aiss Ass. It. Sindrome Di Shwachman
Aivips Ass. It. Vivere La Paraparesi Spastica Onlus
Aixp Ass. It. Xeroderma Pigmentoso
Alfa1 At Ass. Nazionale Alfa1-At Odv
Alma – Ass.Libera Malati Acalasia E Altre Malattie Dell'esofago Onlus
Ama Fuori Dal Buio Ass. Malati Autoimmuni
Amaf Ass. Malattie Autoimmuni Del Fegato Monza Onlus
Amantum Ass. Malati Di Micobatteriosi Non Tuberculare
Amare Associazione Malattie Rare Ematologiche
Amei Ass. Per Le Malattie Epatiche Infantili
Ammec Ass. Malattie Metaboliche Congenite Onlus
Amorhi Famiglie Con Figli Affetti Da Morbo Di Hirschsprung
Amour Ass. Malati Orfani Uniti Nel Rispetto Onlus
Amri Ass. Per Le Mal.Reum.Infantili
Anacc Ass. Naz. Angioma Cavernoso Cerebrale Onlus
Anat Ass. Naz. Atassia Telangiectasia Odv
Anf Ass. Neurofibromatosi Onlus
Angeli Noonan Associazione Italiana Sindrome Di Noonan
A.N.I.P.I. Italia Onlus
Aniridia Italiana Aps
ANPPI Associazione Nazionale Pemfigo Pemfigoide Italy
Anna – A.N.N.A. Associazione Nazionale Nutriti Artificialmente Aps
Apmmc Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite
Apw Italia Ass. Persone Sindrome Di Williams Italia
Arcoiris Ass. Arcoiris Onlus – Diamo Colore Alla Speranza
Ard Associazione Italiana Per La Ricerca Sulla Distonia
Arfsag – Ass. Regionale Famiglie Sindrome Adreno Genitale Odv

Aris Ass. Retinopatici Ed Ipovedenti Siciliani
Asamsi Ass. Per Lo Studio Delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili
Asbi Associazione Spina Bifida Italia Odv
Asm17 Ass. Smith Magenis Italia Onlus
Asmara Ass. Malattia Rara Sclerodermia E Altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffre"
Asroo Ass. Scientifica Retinoblastoma Ed Oncologia Oculare
Ass. "Francesco Pio" Per L'aiuto Ai Soggetti Con Sindrome Di Prader Willi Ed Alle Loro Famiglie
– Sez
Ass. Amici Della Porfiria " San Pio Da Pietralcina" Onlus
Ass. Emofilici e Talassemici "Vincenzo Russo Serdoz" Ravenna ODV
Ass. Famiglie COL4A1-A2
Ass. Fondazione It. Hht Onilde Carini Per La Teleangiectasia Emorragica Ereditaria
Ass. Gocce Di Vita Per La Talassemia Onlus
Ass. I Colori Del Vento Onlus
Ass. Il Viaggio Di Carmine
Ass. It. Sindrome Di Costello E Cardiofaciocutanea Onlus
Ass. It. Sindrome Di Kleeftstra APS
Ass. Naz. Di Volontariato Cornelia De Lange
Ass. Naz. Sindrome Di Noonan E Rasopatie Onlus
Ass. Oltre Le Mura Odv
Ass. P63 Sindrome E.E.C. International Net Work Word Communication Aps Onlus
Ass. Rete Malattie Rare Onlus
Ass. The Cosmic Tree
Assacci Associazione Anomalie Corpo Calloso Italia
Assai – Associazione Sindrome Di Alstrom Italia Onlus
Assi Gulliver Associazione Sindrome Di Sotos Italia Aps
Associazione Diogene Aps
Associazione Fshd Italia Onlus
Associazione Italiana Sindrome X Fragile
Associazione Mutagens
Associazione Pazienti Sindrome Churg Strauss
Associazione Poic E Dintorni Onlus
Associazione Respirando
Ast Associazione Sclerosi Tuberosa
ATE Associazione Toscana Emofilici odv
Atisb Ass. Toscana Idrocefalo E Spina Bifida
Butterfly è metamorphòsis, la cultura per il sociale
Cblc Ass. It. Acidemia Metilmalonica Con Omocistinuria
CDKL5 Insieme verso la Cura Odv

Cfs/Me Odv

Cidp Italia Ass. It. Dei Pazienti Di Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizante

Col Vi Ass. Collagene Vi Italia Onlus

Conquistando Escalones Italia Odv

Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare APS

CTNNB1 ITALIA

Comitato ME CFS

Comitato Famiglie Talassemici

Dba Italia Odv

Debra Italia Onlus

Desmoid Foundation Ass. It. Tumore Desmoide Onlus

DiMio Associazione Nazionale Distrofie Miotoniche Onlus

Diversamente Genitori Aps

Dorita Ass. Donare Ricevere Tanto

Eseo Italia Ass. Esofagite Eosinofila Italia

Fed. Delle Associazioni Emofilici Onlus

Federazione Italiana Prader-Willi

Filo Raro APS

Fimm Famiglia Italiana Miopatia Miotubulare E Centronucleare

Fiori Di Vernal Onlus

Firi Fed. It. Retina E Ipovisione Onlus

Fithad Fondazione It. "Leonardo Giambrone" Per La Guarigione Dalla Talassemia

Fond. Lega Italiana Ricerca Huntington E Malattie Correlate Onlus

Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus

Fondazione Cepim Onlus

Fondazione Chops

Fop Italia Fibrodiplosia Ossificante Progressiva Odv

Forum Toscano Associazioni di Malattie rare

Gentian Sindrome Di Wolfram Italia Aps

G.I.Ps.I. Gruppo Italiano Pseudo-ostruzione intestinale

Glut 1 Associazione Italiana Glut1

Gruppo Famiglie Dravet Associazione Onlus

Hht Italia Aps – Ass. It. Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Iagsa Associazione Internazionale Aicardi Goutieres Odv

Ila Ass. It. Angiodiplosie Ed Emangiomi Infantili Onlus

Incontinentia Pigmenti Associazione Italiana Onlus

Io Raro

Iris Ass. Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare

Kool Kids Kansl 1 Italia Onlus

Kss Ass. Sindrome Di Kearns Sayre
Lega del Filo d'Oro
Linfa Lottiamo Insieme Contro La Neurofibromatosi Odv
Lio Lipedema Italia Onlus Associazione Nazionale Pazienti Affetti Da Lipedema
Lollo per la Sindrome di Brugada
LIRH Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington
Lyme Ass. Lyme Italia E Coinfezioni
Marfan Associazione Sindrome Di Marfan Odv
Mia Miotonici In Associazione Onlus
Mitocon – Insieme Per Lo Studio E La Cura Delle Malattie Mitocondriali Odv
Mondo Charge
Msa Italia Onlus
Naevus Italia
NAnA ETS
Nf2 Project
Non Solo 15 Associazione Sindrome Dup15q APS
Pandas Italia Odv
Parent Project Genitori Con Figli Affetti Da Distrofia Muscolare Duchenne E Becker
Piu Unici Che Rari Ass.Italiana Sindrome Di Alexander
Pks Italia Ass. It. Sindrome Di Pallister Killian Ads
Progetto Grazia – Ass. It. Onlus Per La Ricerca Sulla Leucodistrofia Di Krabbe
Pten Ass. It. Per La Lotta Alle Phts
Pws Ass. Per L'aiuto A Persone Con Sindrome Di Prader Willi E Famiglie Emilia Romagna Onlus
Raggiungere odv
Rari Ma Speciali Onlus
San Filippo Fighters
SATB2 Italia APS
SCN2A Italia Famiglie in Rete
SCN8A Italia Odv
Sprint Associazione Sostegno Prevenzione Ricerca Intervento Precoce Tubulinopatie Onlus
Syngap 1 It Ass. Famiglie Syngap1 Italia Aps
Tarlov Italia Onlus
Tourette Italia ETS
UILDM Bergamo ODV
Una SMamma per amica
Un Filo Per La Vita-Ass.Nutrizione Artificiale Domiciliare-Insufficienza Intestinale Cronica
Una Vita Rara Ass. Una Vita Rara Ahds-Mct8 Onlus
Uniphelan Onlus

Uniti per la Pi.Po
Uniti Unione It. Ittiosi
Voa Voa! Onlus – Amici Di Sofia
Xlpdr International Association Onlus

Hanno partecipato ai lavori dell'Effemeride:

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