Normativa per le Malattie Rare

Normativa per le Malattie Rare

In Italia l'assistenza dei soggetti con malattie rare è essenzialmente normata dal Regolamento d'istituzione della Rete nazionale delle malattie rare *(Decreto Ministeriale n. 279/2001)*.

Il regolamento ha previsto l'istituzione:

- di una *Rete nazionale dedicata alle malattie rare*, costituita da presìdi accreditati, con funzione diagnostica, clinico-assistenziale ed epidemiologica, individuati dalle singole Regioni. Tale rete ha l'obiettivo di realizzare azioni di prevenzione e di sorveglianza, di migliorare gli interventi relativi alla diagnosi e alle terapie e di promuovere l'informazione e la formazione;
- del *Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR)* istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), al quale si collegano, alimentandolo, i registri regionali/interregionali. Il registro ha l'obiettivo di descrivere un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

Nel 2008 è stato istituito presso l'ISS il Centro Nazionale per le Malattie Rare (CNMR) con lo scopo di promuovere e sviluppare ricerca scientifica e interventi di sanità pubblica

finalizzati alla prevenzione, al trattamento e alla sorveglianza delle malattie rare, oltre che di fornire competenze tecniche e informazioni su queste malattie e sui farmaci orfani.

Le Regioni si sono organizzate per garantire quanto previsto dal Decreto Ministeriale.

L'attuazione degli interventi regionali sulle malattie rare si basa su finanziamenti del Ministero della Salute.

Negli ultimi anni sono state presentate varie bozze di legge riguardanti le malattie rare che incentivano la ricerca, l'accesso alle cure e la produzione di farmaci orfani.

Il 16 Ottobre 2014 è stato approvato dalla Conferenza Stato-Regioni il Piano Nazionale delle Malattie Rare elaborato dal Ministero della Salute per il periodo 2013-2016.

Il 18 marzo 2015 è stata deliberata un'indagine conoscitiva sulle malattie rare. Il documento che ne è scaturito, approvato il 28 luglio 2015, identifica alcune linee di intervento che potrebbero essere incluse nel Piano nazionale delle Malattie Rare 2017-2020.

Nel 2016 sono stati approvati:

- la Legge n. 167 del 19 agosto "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" *(mancante però di alcuni provvedimenti attuativi)*;
- il Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie", che ha anche individuato l'elenco di 46 malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale, da aggiornarsi almeno ogni tre anni.

L’articolo 7 del decreto disciplina la ripartizione tra le Regioni della copertura degli oneri economici divenuta esecutiva a fine giugno 2017 per l’attuazione dello Screening Neonatale Esteso.