



CAMILLA PETRILLO

Le malattie rare tra Unione europea e ordinamento italiano*

SOMMARIO: 1. Il crescente interesse dell'ordinamento europeo per le malattie rare: dalla *soft law* alla direttiva 2011/24/UE. – 2. Le malattie rare nell'ordinamento italiano: dal d. m. 279/2001 al d.lgs. n. 38 /2014. – 2.1. Dai Presidi regionali alle E.R.N. – 2.2. I registri delle malattie rare. – 2.3. Il regime di esenzione dal costo delle prestazioni – 2.4. Il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 – 2.5. Gli *screening* – 3. I diritti delle persone affette da malattie rare tra Unione europea e ordinamento italiano: il ruolo della giurisprudenza.

1. *Il crescente interesse dell'ordinamento europeo per le malattie rare: dalla soft law alla direttiva 2011/24/UE.*

Potrebbe sorprendere il fatto che proprio l'ordinamento europeo, caratterizzato, almeno inizialmente, da una vocazione prettamente economica e produttivistica, sia stato tra i primi¹ ad interessarsi ad una politica sulle malattie rare². Infatti, già nella Comunicazione del 24

* Il presente contributo è destinato alla pubblicazione in D. MORANA (a cura di), *L'assistenza sanitaria transfrontaliera. Verso un welfare state europeo?*, ESI, in corso di pubblicazione.

¹ Insieme, nel territorio europeo, alla Francia, che già alla fine degli anni Ottanta aveva messo in atto diverse iniziative in materia di malattie rare e che, nel 1997, ha dato vita al portale *Orphanet*; in tal senso si veda il dossier n. 97 del gennaio 2007 del Senato della Repubblica, XV legislatura, *La disciplina dei farmaci orfani e delle malattie rare in alcuni Paesi (Francia, Germania, Regno Unito, Spagna, Stati Uniti)*. La disciplina delle malattie rare in diversi Paesi, anche extra-europei, è analizzata da vari Autori in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto*, Milano, 2007, ove si veda, in particolare, G. ARAVANTINOU LEONIDI, *Stati Uniti*, 201 ss, che ricorda come oltreoceano il primo provvedimento fu approvato nel 1983: l'*Orphan Drug Bill*.

² La politica europea sulle malattie rare ha destato un certo interesse nella dottrina: si vedano, anche per il tema, che non sarà trattato nel presente studio, dei farmaci orfani F. FICICCHIA, *Malattie rare e farmaci orfani. Profili giuridici*, in *Contratto e impresa. Europa*, n. 1/2007, N. COLACINO, *Le malattie rare e i farmaci orfani nella prospettiva giuridica italiana e comparatistica*, in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare*, cit., 77 ss., C. ALIBERTI, *La disciplina giuridica delle malattie rare nell'ordinamento comunitario: profili ricostruttivi*, in *federalismi.it – Focus Human Rights*, n. 3/2013, A. MAGNI, I c.d. “diritti della personalità”, il diritto alla salute e le c.d. “malattie rare” nell'ordinamento italo-europeo, in *Il diritto di famiglia e delle persone*, n. 4 del 2016, A. PARZIALE, *Il futuro dei farmaci orfani tra promozione della ricerca per la cura di malattie rare e i rischi di prezzi eccessivi: il ruolo del diritto della concorrenza*, in *Contratto e impresa* 4-5/2016, A. PERFETTI, *La tutela della salute nell'Unione europea attraverso l'azione nel campo delle malattie rare*, in *DPCE online*, 1/2017, L. SCAFFARDI, G. FORMICI, *Farmaci orfani nel panorama europeo e nazionale: alla ricerca di un delicato equilibrio*, in *amministrazioneincammino*, 26 luglio 2017.

novembre 1993 sul quadro di azione nel settore della sanità pubblica, la Commissione³ aveva identificato le malattie rare come una delle otto aree prioritarie di azione comunitaria. Si potrebbe pensare che il *deficit* democratico dell'assetto istituzionale europeo, da sempre lamentato e non ancora eliminato⁴, possa aver giocato qualche ruolo in proposito. Si pensi, in particolare, che la regola-base del principio democratico è quella per la quale «criterio essenziale di imputazione delle decisioni allo Stato è la convergenza sulle stesse del consenso della maggioranza»⁵, mentre le malattie rare, pur interessando, nel complesso, un ampio numero di persone, riguardano, evidentemente, una minoranza⁶: la loro bassa incidenza le rende, cioè, un problema di tutela delle minoranze⁷. E' quindi ipotizzabile che in ordinamenti in cui le decisioni politiche siano prese esclusivamente in base a logiche maggioritarie, il tema delle malattie rare possa non risultare di interesse politico prioritario.

Si vedrà come l'attenzione a livello europeo abbia poi spinto anche gli Stati membri ad occuparsi delle malattie rare, "costringendoli" ad introdurre tra le proprie politiche tale tema⁸. Se verso la fine del primo decennio degli anni Duemila pochi Paesi facenti parte dell'U. E. si erano specificamente occupati di introdurre una programmazione in materia, a seguito della

³ Forse non a caso presieduta dal francese Delors. Un ruolo propulsivo fondamentale è stato verosimilmente svolto da EURORDIS, organizzazione a livello europeo dei pazienti affetti da malattie rare, che ha sempre dialogato con la Commissione. Sul ruolo delle associazioni di pazienti all'interno dell'ordinamento europeo si veda *infra* par. 2.4.

⁴ Sulla complessità del problema si veda G. GUZZETTA, *La contaminazione costituzionale del diritto europeo. Interrogativi su un ordinamento in divenire*, Torino, 2015, 97 ss.

⁵ Così A. D'ATENA, *Lezioni di diritto costituzionale*, III ed., Torino, 2012, 45.

⁶ Il problema viene sottolineato nella Comunicazione della Commissione del 26 maggio 1997, contenente la proposta di decisione che poi diverrà la n. 1295/1999/CE, nei seguenti termini: «la sanità pubblica riguarda per definizione le esigenze sanitarie dell'intera popolazione. Ciò significa che le risorse e i servizi disponibili, in particolare le misure preventive, devono essere utilizzati a vantaggio del maggior numero possibile di persone. Questo principio si applica egualmente a coloro che sono affetti da malattie rare e a coloro che sono colpiti da "grandi flagelli per la salute". Tuttavia, la stessa rarità delle malattie ed affezioni a bassa prevalenza e la conseguente mancanza di informazioni possono far sì che molti soggetti colpiti non ricevano i servizi e non dispongano delle risorse sanitarie di cui hanno bisogno. (...) E' evidente che le malattie rare o a bassa prevalenza hanno un impatto limitato sulla società e sono responsabili di morbilità e mortalità relativamente scarse. (...) Tuttavia esse mantengono una notevole importanza dal punto di vista economico, poiché disporre di consulenze e valutazioni efficaci e realizzare interventi diagnostici e assistenziali tende a costare molto di più che non per le malattie più comuni. In questo campo la Comunità può offrire molto», anche perché «le scarse risorse disponibili per i sistemi sanitari sono in primo luogo e necessariamente destinate ai grandi flagelli, per cui è probabile che solo una limitata attenzione sia dedicata alle malattie a bassa prevalenza nei singoli Stati».

⁷ In tal senso A. CAPOTOSTI, *Intervento* al dibattito organizzato in occasione della presentazione degli Atti del Convegno di Studi su "Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto", cit. Anche secondo F. FICICCHIA, *Malattie rare e farmaci orfani. Profili giuridici*, cit., 429, le malattie rare rappresentano «un problema politico e giuridico nel senso più nobile del termine, ossia nel senso della valorizzazione dei bisogni dei più deboli e delle minoranze». Per G. M. FLICK, *Minoranze ed eguaglianza: il diritto alla diversità e al territorio come espressione dell'identità nel tempo della globalizzazione*, in *Politica del diritto*, n. 1/2004, 9, «sembra giustificato ricondurre alla riflessione sulle minoranze in senso stretto anche quella sulle categorie (...) di soggetti o gruppi socialmente deboli o vulnerabili».

⁸ Per una critica ai numerosi esempi negativi di utilizzazione del *soft law* europeo per "scavalcare" le decisioni da prendere, con metodo democratico, all'interno degli Stati si veda A. ALGOSTINO, *La soft law comunitaria e il diritto statale: conflitto fra ordinamenti o fine del conflitto democratico*, in *Costituzionalismo.it*, n. 3/2016.

Raccomandazione del 2009, con cui si invitavano gli Stati membri ad adottare Piani e strategie nazionali nel settore delle malattie rare, la maggior parte degli ordinamenti nazionali ha “adempiuto” a tale incombenza⁹.

L’ordinamento europeo ha costituito, inoltre, terreno fertile per lo sviluppo di una disciplina delle malattie rare, poiché, come emerge limpidamente fin dai primi atti adottati in materia, esse vengono affrontate meglio con uno sforzo congiunto a livello europeo. Tuttavia, non costituendo la sanità settore di competenza esclusiva, ci si è potuti basare sul principio di sussidiarietà, in base al quale l’ordinamento europeo è intervenuto soltanto nella misura in cui l’azione da realizzare a favore delle malattie rare si è rivelata di migliore realizzazione, sia per dimensione che per effetti, a livello sovranazionale. Pertanto la politica europea sulle malattie rare ha sfruttato il c.d. metodo di coordinamento aperto al fine di avvicinare le varie politiche nazionali degli Stati membri.

Le limitate competenze in materia di sanità offerte dal Trattato di Maastricht sono state, quindi, utilizzate dalle istituzioni europee, anche se inizialmente attraverso atti di c.d. *soft law*¹⁰.

A seguito, come si è detto, della individuazione delle malattie rare come una delle aree prioritarie di azione nel settore della sanità pubblica, il Parlamento europeo ha chiesto alla Commissione di presentare uno specifico programma di azione. La Commissione ha quindi presentato la proposta di decisione del Parlamento europeo e del Consiglio su un programma di azione sulle malattie rare 1999-2003, adottata poi dai due organi il 29 aprile 1999 (Decisione n. 1295/1999/CE). In tale, primo, provvedimento si individua, innanzi tutto, la nozione di malattia rara: quella con prevalenza inferiore a 5 su 10.000 nel territorio dell’Unione.

Simile nozione¹¹ non aveva la pretesa di imporsi agli Stati membri, come si desume, in primo luogo, dalle espressioni utilizzate («a titolo indicativo» e «generalmente riconosciuta

⁹ Come risulta dalla Relazione della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni del 5 settembre 2014 e come risulta dai vari studi contenuti in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto*, cit.

¹⁰ G. D’ALBERTO, *L’azione comunitaria in materia di sanità pubblica*, in (a cura di) S. MANGIAMELI, *L’ordinamento europeo: le politiche dell’Unione*, vol. III, Milano, 2008, 858 osserva come gli spazi limitati in materia di sanità siano «stati prontamente ed ampiamente utilizzati dalle istituzioni europee, le quali hanno *ab initio* privilegiato lo strumento formale delle comunicazioni, non comprese nel novero degli atti comunitari e sul cui valore giuridico non mancano forti perplessità». Anche S. FOÀ, *Il fondamento europeo del diritto alla salute. Competenze istituzionali e profili di tutela*, in (a cura di) C. E. GALLO, B. PEZZINI, *Profili attuali del diritto alla salute*, Milano, 1998, 76, rileva che «pur con tutte le perplessità circa il valore giuridico delle comunicazioni, non contemplate nel catalogo degli atti comunitari, nel caso di specie la Commissione ha adottato tale strumento per indicare i problemi sanitari che gli Stati devono affrontare e per enucleare i principi dell’azione sovranazionale». In generale, sulla *soft law* nell’ordinamento europeo si veda A. POGGI, *Soft law nell’ordinamento comunitario*, Relazione al Convegno annuale dei Costituzionalisti italiani su *L’integrazione dei sistemi costituzionali europeo e nazionali*, Catania, 14-15 ottobre 2005, rinvenibile sul sito *Rivista Aic*, nonché A. ALGOSTINO, *La soft law comunitaria*, cit.

¹¹ Vi è da ricordare che mentre negli Stati Uniti la soglia di casi per qualificare rara una malattia è di 200.000 casi a livello nazionale (equivalente a 7,5 su 10.000), in Giappone si ha malattia rara quando la prevalenza è inferiore a 4

inferiore a»). Ma, successivamente, la stessa soglia di prevalenza assume valore prescrittivo nel regolamento n. 141/2000 sui farmaci orfani¹², laddove si prevede che la qualifica sia attribuita a quei farmaci destinati alla terapia di affezioni che abbiano una diffusione non superiore a 5 casi su 10.000 individui¹³. Nel 2009, inoltre, il Consiglio raccomanda «di usare ai fini dell'elaborazione di politiche a livello comunitario una definizione comune di malattia rara quale malattia che presenta una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone»¹⁴. La preoccupazione per la rigidità di una simile soglia viene manifestata attraverso due emendamenti del Parlamento europeo alla proposta di raccomandazione del Consiglio, che, però, non vengono accolti nel testo finale della raccomandazione stessa¹⁵. Ad oggi, in ogni caso, pressoché tutti gli Stati membri hanno accolto la definizione di malattia rara contenuta negli atti europei¹⁶.

Il problema principale per le malattie rare, come è evidente, è quello delle scarse conoscenze che di esse si hanno: ciò rende difficile, innanzi tutto, la loro diagnosi e, successivamente, una cura adeguata. Gli organi europei, pertanto, individuano subito quale principale obiettivo del programma di azione del 1999¹⁷ quello di incentivare la creazione di una rete europea di informazioni sulle malattie rare, al servizio sia dei professionisti della sanità che delle persone «direttamente o indirettamente» colpite da tali malattie. Il perseguimento di tale obiettivo rimane una priorità per l'Unione, ribadito anche nella Comunicazione della Commissione del 2008¹⁸ e nella Raccomandazione del Consiglio del

su 10.000: «non esiste» quindi «una definizione universalmente accettata di malattia rara» come ricordano D. TARUSCIO e M. CERBO in *Malattie rare: concetti generali, problemi specifici ed interventi sanitari*, in *Ann. Ist. Super. Sanità*, vol. 35, n. 2, 1999, 237.

¹² A proposito di tale regolamento vi è da sottolineare che la diversa efficacia della fonte (il regolamento è obbligatorio in tutti i suoi elementi) consente risultati che non si possono sperare di ottenere con gli atti di *soft law* e nemmeno con la direttiva 24/2011/UE, come dimostra, fra l'altro, l'interessante sentenza del Giudice del lavoro di Oristano (sent. 28/11/2003) che, applicando il regolamento europeo sui farmaci orfani, riconosce il diritto della ricorrente, affetta da malattia rara, all'erogazione gratuita di un farmaco, da parte della a.s.l., cui non avrebbe avuto diritto secondo le norme italiane.

¹³ Si veda il *considerando* n. 5 e l'art. 3, par. 1. Come nota F. FICICCHIA, *Malattie rare e farmaci orfani*, cit., 437, la definizione di farmaco orfano è strettamente dipendente da quella di malattia rara.

¹⁴ Come si sottolinea nel parere del Comitato economico e sociale alla proposta di raccomandazione del Consiglio, «l'applicazione di una definizione comune delle malattie rare per tutti gli Stati membri rafforzerebbe sensibilmente il contributo dell'Unione europea nel quadro della cooperazione con l'OMS e permetterebbe all'UE di svolgere un ruolo più incisivo, anche al di fuori delle sue frontiere, nella risoluzione dei problemi sanitari mondiali».

¹⁵ Risoluzione legislativa del Parlamento europeo del 23 aprile 2009 sulla proposta di raccomandazione del Consiglio su un'azione europea nel settore delle malattie rare, gli emendamenti 2, al *considerando* 2, e 3, al *considerando* 2 bis, mirano ad affermare che la soglia di prevalenza di 5 su 10.000 debba essere valutata su base statistica e sottoposta a revisione scientifica; si propone, inoltre, una catalogazione meticolosa delle malattie rare, da aggiornare periodicamente a cura di un comitato scientifico, «in modo da stabilire la necessità di eventuali aggiunte».

¹⁶ Come risulta dal rapporto EUCERD 2014 (*Report on the state of the art of rare disease activities in Europe*).

¹⁷ Come sottolineato anche dal «programma annuale di lavoro 1999-2000».

¹⁸ Comunicazione «Le malattie rare: una sfida per l'Europa» COM (2008).

2009¹⁹. Lo stesso obiettivo è stato poi messo maggiormente a fuoco attraverso l'incentivazione ad un ricorso alla classificazione e codificazione delle malattie rare, basandosi sull'ICD²⁰ (che consentirebbe un confronto dei dati anche a livello extra-europeo) o sui codici sviluppati da *Orphanet*²¹. Inoltre, si mira ad istituire un sistema di registri (come si vedrà, già funzionante nel nostro Paese) a livello europeo²². La direttiva 2011/24/UE, all'art. 13, appositamente dedicato alle malattie rare, prevede poi che la Commissione sostiene gli Stati membri nella cooperazione allo sviluppo di capacità di diagnosi e di cura, per «rendere i professionisti sanitari consapevoli degli strumenti a loro disposizione per aiutarli a compiere una corretta diagnosi delle malattie rare, in particolare la base dati *Orphanet* e le reti di riferimento europee». Si potrebbe, pertanto, sostenere, come è stato da più parti osservato, che l'ordinamento europeo miri a far circolare non soltanto i pazienti, ma, prima di tutto, le informazioni. Sembra corretto, quindi, ritenere che, in tal modo, «il *medium* tecnologico divent(i) esso stesso strumento di attuazione del diritto alla salute»²³.

Allo stesso scopo mirano anche le reti di riferimento europee (ERN), menzionate già nella decisione n. 1786/2002²⁴. La volontà di creare una rete di tali centri (definiti di riferimento o di eccellenza o di competenza) viene ribadita negli atti, non vincolanti, del 2008 (Comunicazione) e 2009 (Raccomandazione) e trova il suo “punto di arrivo” nella direttiva 2011/24 (art. 12). Secondo quest'ultima normativa, tali reti tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza (dirette a servire soprattutto il settore delle malattie rare) devono soddisfare precise condizioni²⁵.

¹⁹ Raccomandazione su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C).

²⁰ Si tratta dell'*International Classification of disease* coordinato dall'OMS, oggetto, nel tempo, di diverse revisioni: attualmente si sta preparando l'ICD-11.

²¹ Come si è visto, tale sistema di classificazione è particolarmente incentivato a livello europeo.

²² Si veda il progetto triennale EPIRARE (*European Platform for Rare Disease Registries*), partito nel 2014, che, come si legge nel sito *eurordis.org*, mira a preparare «il terreno per la creazione di una piattaforma europea per la raccolta dei dati delle persone affette da una malattia rara».

²³ Così, F. BRAVO, *EHealth e socialnetworks per la realizzazione di communities socio-sanitarie in tema di malattie rare. Riflessioni giuridiche tra diritti fondamentali e responsabilità civile*, in (a cura di) C. FARALLI, R. BRIGHI, M. MARTONI, *Strumenti, diritti, regole e nuove relazioni di cura: il paziente europeo protagonista nell'eHealth*, Torino, 2015, 123.

²⁴ Che dimostra come il tema delle malattie rare continui a trovare spazio, negli anni successivi all'adozione della decisione del 1999, anche nei diversi programmi d'azione nel campo della sanità.

²⁵ Il par. 4 dell'art. 13 rimette alla Commissione il compito di elencare specifici criteri e condizioni che le reti devono soddisfare «nonché le condizioni e i criteri di ammissione richiesti ai prestatori di assistenza sanitaria che desiderino aderire alla rete di riferimento europea», prescrivendo che tali criteri e condizioni debbano garantire che le E.R.N.: « i) dispongono di conoscenza e competenze in materia di diagnosi, controllo e gestione dei pazienti, documentate dai risultati positivi raggiunti; ii) seguono un'impostazione multidisciplinare; iii) offrano un elevato livello di competenza ed abbiano la capacità di produrre orientamenti in materia di buone prassi e di realizzare misure di risultato e un controllo di qualità; iv) apportino un contributo alla ricerca; v) organizzino attività didattiche e di formazione e vi) collaborino strettamente con altri centri di eccellenza e reti a livello nazionale e internazionale». Ulteriori norme sono state adottate con la Decisione delegata della Commissione del 10 marzo 2014 relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea e con la Decisione di esecuzione della

Pur non potendo armonizzare alcuna disposizione legislativa o regolamentare degli Stati membri e dovendo rispettare «pienamente le competenze di questi ultimi in materia di organizzazione e prestazione di servizi sanitari e assistenza medica» (art. 12, par. 6 dir.), l'Unione europea mira alla creazione di una rete di «prestatori di assistenza sanitaria» di alta specializzazione, che rafforzi la ricerca, la formazione dei professionisti sanitari²⁶, la condivisione delle informazioni e delle migliori prassi.

L'obiettivo perseguito dal sistema delle ERN, dunque, sarebbe quello di «rafforzare, nell'ottica del raggiungimento di obiettivi comuni, i sistemi sanitari nazionali» e non quello di «incentivare ulteriormente la circolazione dei pazienti»²⁷. La effettiva realizzazione di un simile sistema di reti di eccellenza, pertanto, dovrebbe contribuire a ridurre la mobilità dei pazienti verso quegli Stati membri che possiedono strutture di alta specializzazione, mobilità che, seppure limitata sotto il profilo quantitativo, è in grado di generare costi non irrisori per i sistemi sanitari nazionali.

L'ordinamento europeo, inoltre, ha immediatamente percepito l'importanza del coinvolgimento dei pazienti nell'elaborazione delle politiche di loro interesse²⁸: il capo VI della Raccomandazione del 2009 è appositamente dedicato alla «responsabilizzazione delle organizzazioni dei pazienti», e raccomanda agli Stati membri di prevedere la consultazione dei pazienti e loro rappresentanti sulle politiche nel settore delle malattie rare e di promuovere le attività svolte da tali organizzazioni, quali lo scambio di informazioni, la costituzione di reti o il coinvolgimento di pazienti molto isolati. L'intento delle istituzioni europee è quello di «tarare» le proprie politiche sulle esigenze delle persone colpite da malattie rare. Tale coinvolgimento si rivela particolarmente importante soprattutto all'interno dei singoli Stati, ove è in grado di assumere ulteriori valenze: il coinvolgimento delle minoranze nelle decisioni, ad esempio, costituirebbe un metodo in grado di fornire una sorta di antidoto nei confronti delle decisioni adottate dalla maggioranza²⁹.

Commissione del 10 marzo 2014 che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e di competenze in relazione alla istituzione e alla valutazione di tali reti.

²⁶ La formazione e aggiornamento dei professionisti in materia di malattie rare è stato uno degli obiettivi perseguiti nel tempo dal diritto europeo, nella consapevolezza che si trattasse di un passo fondamentale per la cura e la diagnosi precoce di tali malattie. La Raccomandazione del Consiglio del 2009 mette l'accento sulla formazione dei professionisti del settore sanitario «per renderli consapevoli dell'esistenza di queste malattie e delle risorse disponibili per il loro trattamento» e sullo «sviluppo della formazione medica in settori riguardanti la diagnosi e la gestione delle malattie rare quali la genetica, l'immunologia, la neurologia, l'oncologia o la pediatria».

²⁷ Così L. BUSATTA, *La cittadinanza della salute nell'Unione europea: il fenomeno della mobilità transfrontaliera dei pazienti, dalla libera circolazione alla dimensione relazionale dei diritti*, in *DPCE online*, 3/2015, 153.

²⁸ Si veda il *considerando* n. 16 della decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio. Sottolinea l'importanza del fenomeno associativo anche F. FICICCHIA, *Malattie rare e farmaci orfani*, cit., 430, ricordando il ruolo che tali associazioni hanno avuto, sia a livello nazionale che europeo, per lo sviluppo di provvedimenti a tutela delle persone affette da malattie rare.

²⁹ S. PENASA, *La promozione delle minoranze linguistiche via meccanismi di partecipazione. La legge provinciale della Provincia autonoma di Trento n. 6 del 2008 quale laboratorio del sistema multilevel di tutela delle minoranze linguistiche?*, in

Un altro strumento utile alla tutela delle persone affette da malattie rare è costituito dalla previsione di organi tecnici, deputati ad incentivare l'adozione di provvedimenti in loro favore. Già la Decisione n. 1295/1999 (art. 5) aveva previsto un Comitato composto da due rappresentanti per Stato e presieduto da un rappresentante della Commissione per assistere la Commissione stessa, rendendo pareri su progetti di misure dirette alla realizzazione del programma di azione e su «qualsiasi altra questione riguardante la realizzazione del programma». La Comunicazione del 2008, al punto 7, prevede la creazione di un apposito Comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare, per assistere la Commissione nell'attuazione della comunicazione stessa. Con la Decisione del 30 novembre 2009 viene istituito presso la Commissione un Comitato di esperti dell'Unione europea sulle malattie rare, rendendo così stabile e regolare nel tempo l'attività di assistenza "tecnica". Tale Decisione venne poi abrogata con Decisione del 30 luglio 2013 che ha istituito un gruppo di esperti della Commissione sulle m. r. Simile sostituzione si è resa necessaria a seguito di una nuova normativa in materia di gruppi di esperti, non modificando, dunque, i principali aspetti sostanziali della disciplina del 2009 e confermando la decisione di istituzionalizzare definitivamente un organismo tecnico con funzioni propulsive della politica europea sulle malattie rare³⁰. Di tale gruppo di esperti fanno parte, oltre alle «autorità competenti degli Stati membri», anche fino a quattro rappresentanti delle associazioni dei pazienti³¹.

Altro tema considerato rilevante a livello europeo è quello dello *screening* relativo alle malattie rare: al punto 5.8 della Comunicazione del 2008 si enuncia la volontà di incoraggiare la cooperazione in questo ambito, nonché il sostegno agli Stati membri per fornire loro elementi che possano orientare le decisioni politiche su tale tema. Nel 2009, con la Raccomandazione su un'azione nel settore delle malattie rare, si prosegue sulla linea tracciata

Le Reg. n. 5/2009, 1028, nota che «particolare importanza sembrano assumere meccanismi non decisionali di partecipazione, all'interno dei quali gli strumenti consultivi rivestono un ruolo fondamentale, soprattutto in quelle situazioni istituzionali nelle quali alle minoranze (...) non viene riconosciuta una rappresentanza diretta negli organismi legislativi ed esecutivi». L'Autore ricorda, fra l'altro, che il principio di partecipazione delle minoranze alle decisioni, anche attraverso la forma "minima" della consultazione, è sancito a livello internazionale dalla Convenzione Quadro per la protezione delle minoranze nazionali.

³⁰ Secondo l'art. 2 della decisione del 2013 il gruppo di esperti deve assistere la Commissione nell'elaborazione di documenti programmatici e strumenti giuridici, fornire pareri alla Commissione in merito all'attuazione degli interventi dell'Unione e proporre miglioramenti delle misure adottate, fornire pareri alla Commissione in merito al monitoraggio, alla valutazione ed alla diffusione dei risultati delle misure adottate a livello dell'Unione e nazionale, fornire pareri alla Commissione in materia di cooperazione internazionale, presentare una panoramica delle politiche dell'Unione e nazionali e favorire gli scambi di esperienze, politiche e pratiche pertinenti tra gli Stati membri e tra le varie parti interessate.

³¹ Fanno, inoltre, parte di tale gruppo anche rappresentanti di associazioni europee dei fabbricanti di prodotti o dei fornitori di servizi di interesse per i pazienti affetti da malattie rare e di associazioni professionali europee o società scientifiche attive nel settore delle malattie rare, oltre che «persone fisiche nominate a titolo personale in qualità di esperti di sanità pubblica o di esperti scientifici a livello dell'Unione nel settore delle malattie rare» (art. 4 Dec. 2013). Ai sensi dell'art. 5 il gruppo di esperti è presieduto dal direttore responsabile della politica della Commissione sulle malattie rare, che può delegare la presidenza ad un altro funzionario della Commissione.

l'anno precedente: la V raccomandazione (punto 17 lett. d) riguarda, infatti, lo sviluppo di orientamenti europei sui test diagnostici o sullo *screening* della popolazione, pur nel rispetto delle decisioni e delle competenze nazionali³².

2. *Le malattie rare nell'ordinamento italiano: dal d. m. 279/2001 al d.lgs. n. 38/2014.*

2.1 *Dai Presidi regionali alle E.R.N.*

L'Italia ha introdotto il tema delle malattie rare nella propria legislazione con il Piano sanitario nazionale 1998-2000 all'esplicito scopo di adeguamento «al contesto ed al livello dell'Unione europea». Il Piano prevedeva quali interventi prioritari la identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie rare e la costituzione di una rete di presidi ospedalieri ad essi collegati, oltre all'avvio di programmi di ricerca e di informazione ai pazienti affetti da tali patologie³³.

Nello stesso anno 1998, il d.lgs. n. 124 demandava al Ministro della sanità la individuazione delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni di assistenza sanitaria. E' intervenuto, pertanto, nel 2001, il d. m. n. 279 recante «Istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie». L'art. 2, al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare, ha istituito la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Tale rete è formata da presidi accreditati, individuati dalle Regioni³⁴, nell'ambito dei quali devono essere individuati i

³² L'EUCERD (Comitato di esperti sulle malattie rare dell'Unione europea) ha pubblicato due rapporti volti, l'uno ad esaminare la situazione degli *screening* neonatali negli Stati membri e l'altro a fornire orientamenti al fine di accrescere sia la pratica degli *screening* neonatali per le MR sia maggiore uniformità degli stessi nei paesi facenti parte dell'Unione europea.

³³ Per una rapida illustrazione anche dei Piani sanitari successivi si veda C. ALIBERTI, *La disciplina giuridica delle malattie rare nell'ordinamento italiano: profili ricostruttivi*, in (a cura di) C. COLAPIETRO e A. SALVIA, *Assistenza inclusione sociale e diritti delle persone con disabilità. A vent'anni dalla legge 5 febbraio 1992*, n. 104, Napoli, 2013, 273 ss.

³⁴ Tali presidi, che avrebbero dovuto essere costituiti preferibilmente da strutture ospedaliere, dovevano essere individuati dalle Regioni entro quarantacinque giorni dall'entrata in vigore del regolamento. L'art. 2, co. 2, del d. m. prevedeva che fossero individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o gruppi di malattie rare, con idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, compresi servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. Le Regioni dal 2001 hanno provveduto ad individuare detti presidi, integrandone nel tempo l'elenco. Vi è da rilevare come vi sia stata anche qualche resistenza nei confronti della individuazione dei presidi, come testimonia la sentenza del T.A.R. Campania, Napoli, n. 8582 del 16 ottobre 2006. In tale occasione, il Giudice amministrativo ha dichiarato illegittima la deliberazione della Giunta campana n. 1362 del 21 ottobre 2005 di individuazione dei presidi, adottata sulla base di un'attività istruttoria effettuata da un Gruppo tecnico appositamente nominato dalla Giunta stessa. I ricorrenti si dolevano della limitazione ai soli presidi individuati dal provvedimento impugnato a strutture in grado di certificare il morbo celiaco e, quindi, di consentire di conseguire l'esenzione dal pagamento del ticket (peraltro limitata dal provvedimento alle sole forme che presentassero condizioni sintomatiche gravi e complesse tali da richiedere interventi diversificati rispetto alla sola dietoterapia). Il giudice amministrativo,

Centri interregionali di riferimento per le malattie rare³⁵. A questi ultimi vengono attribuiti compiti di particolare rilievo³⁶, tanto da farli considerare espressione della competenza statale in materia di livelli essenziali di assistenza. Di fronte, infatti, all'inerzia nella istituzione di tali Centri, il Consiglio di Stato, con sentenza n. 7085 del 2005, confermando la decisione n. 14382 del 2004 del TAR Lazio, non ha condiviso la tesi della competenza regionale a seguito della revisione del Titolo V della Costituzione³⁷, affermando che lo Stato debba istituire i

considerando la sussistenza di una normativa *ad hoc* sulla malattia celiaca (legge 4 luglio 2005 n. 123) e ritenendo che quest'ultima si ponesse in termini di specialità rispetto alla l. 124/98 e al d. m. 279/01 (quest'ultimo contemplava, infatti, anche la celiachia quale malattia rara), stabili che «il richiamo a presidi di riferimento “preferibilmente ospedalieri”, proprio della disciplina più generale delle malattie rare, deve trovare una limitazione applicativa rispetto alla celiachia e ciò al fine di armonizzarsi con la disciplina specifica di questo tipo di patologia che assegna (anzi, affida espressamente) alle ASL i compiti di accertamento e diagnosi; si assiste così ad una riduzione della discrezionalità rimessa alla Regione nella scelta dei presidi che nel caso della malattia rara della celiachia non potrà escludere a priori quelli appartenenti alle aziende sanitarie locali territoriali, fatta sempre salva la necessaria verifica dei requisiti di idoneità tecnica e strutturale». Pertanto viene dichiarato illegittimo il provvedimento nella parte in cui «ha preliminarmente e immotivatamente escluso le aziende sanitarie locali» dal novero delle strutture in grado di certificare la celiachia. Più condivisibile, sembra, la decisione nella parte in cui dichiara l'illegittimità dello stesso provvedimento nella parte in cui «ha limitato il beneficio della esenzione per i soggetti affetti da tale patologia a sole ipotesi di condizioni sintomatiche gravi e complesse, tali da richiedere interventi diversificati rispetto alla sola dietoterapia», ravvisando come nel d. m. 279 non vi sia alcuna norma idonea a supportare tale limitazione né nella normativa “speciale”, sia nazionale, che regionale, sulla celiachia «a conferma dell'irrelevanza dello stato di gravità della malattia e dell'inedefettibile diritto all'assistenza anche se solo di natura dietoterapica». Ai medesimi risultati, su per giù, si è giunti, ora, con il “trasferimento”, operato dal DPCM 2017 sui LEA, della patologia celiaca da malattia rara a malattia cronica. Per un'analisi dei diversi criteri utilizzati dalle Regioni per l'individuazione dei Presidi si veda M. MAZZUCATO, S. MANEA, C. MINICHELLO, S. BARBIERI, *Le reti regionali dei presidi accreditati*, in *Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni*, Venezia, 21 aprile 2015, 56 ss. Per una descrizione analitica del funzionamento dei registri regionali si veda P. CASUCCI, M. C. PATISSO, O. CHECCONI, *Il monitoraggio: lo stato dei registri regionali e del flusso verso il registro nazionale*, *ivi*, 39 ss.

³⁵ Individuati con decreto del Ministro della sanità su proposta della Regione interessata e d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni.

³⁶ Art. 2, co. 3: «a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il registro nazionale di cui all'art. 3; b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti; c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati; d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento; e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive; f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci».

³⁷ Come ricorda C. ALIBERTI, *La disciplina giuridica delle malattie rare*, cit., 281, con l'Accordo raggiunto in sede di Conferenza Stato - Regioni dell'11 luglio 2002 le Regioni «si erano di fatto opposte alla istituzione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare», ritenendo che dopo la riforma costituzionale del 2001 «il coordinamento delle attività diagnostiche e terapeutiche sarebbe di esclusiva competenza regionale rientrando nella definizione degli assetti organizzativi dei servizi sanitari». Si ricorda, inoltre, che con il citato Accordo del 2002 si è dato vita ad un gruppo tecnico interregionale permanente che il Consiglio di Stato, con la sentenza

Centri interregionali, poiché i compiti loro affidati «(...) non solo sono riferibili a pieno titolo ai servizi essenziali di assistenza sanitaria ma, anzi, ne costituiscono, con riguardo alle malattie rare, presupposti indefettibili». Ad ulteriore conferma, i Giudici si sono riferiti al tenore letterale dell'art. 5 della legge n. 124/1998, laddove ha imposto al regolamento di attuazione di tenere conto della inclusione nei livelli minimi di assistenza delle prestazioni da garantire ai soggetti colpiti da malattie rare, prevedendo anche «l'organizzazione e la erogazione delle prestazioni di assistenza» tra le forme di tutela da garantire a tali soggetti: «questa formulazione, che tiene evidentemente conto della importanza degli aspetti organizzativi per affrontare i problemi di diagnosi e terapia delle malattie rare, consente di ritenere tali aspetti della disciplina, compresa la istituzione dei centri interregionali, parte integrante dei livelli essenziali di assistenza»³⁸. Come è stato notato³⁹, la riconduzione della normativa contenuta nel d. m. 279 alla competenza statale di cui alla lett. m) del secondo comma dell'art. 117 Cost. ha un duplice effetto: da un lato rende legittimo il regolamento statale anche dopo la riforma costituzionale che attribuisce alla competenza concorrente la tutela della salute, sottraendolo così alla “regola” della cedevolezza, dall'altro assicura l'effettività dei livelli essenziali di tutela della salute. Infatti, la riconduzione ai livelli essenziali, di competenza statale, consente a quest'ultimo Ente di sostituirsi alle Regioni che non garantiscano detti livelli, come previsto dall'art. 120, secondo comma, Cost..

Nemmeno a seguito di tale, chiara e decisiva, statuizione del supremo Giudice amministrativo si è data attuazione alle previsioni del regolamento a tutela dei soggetti affetti da malattie rare. Si è dovuti, allora, ricorrere nuovamente al TAR Lazio per ottenere l'esecuzione delle decisioni su esaminate: con la sentenza n. 11113 del 12 novembre 2007 il giudice amministrativo del Lazio (Roma) ha dichiarato «l'obbligo dell'Amministrazione intimata di eseguire il giudicato, e a tale scopo di provvedere all'istituzione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare e di dare contenuto concreto alla Rete nazionale di cui all'art. 2, comma 1, del decreto Ministeriale n. 279/2001».

indicata nel testo, ha ritenuto utile strumento di collaborazione, non sufficiente, però, all'attuazione del d.m. 279/2001 che prevede la istituzione di appositi Centri interregionali.

³⁸ Secondo A. CHIAPPETTI, *La sentenza del Consiglio di Stato n. 7085/2005*, in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto*, cit., 37, il giudice amministrativo ha confermato la riconduzione alla competenza statale, strappandola alle Regioni, di «tutta la materia dell'organizzazione e dell'erogazione delle prestazioni di assistenza, perché rientra tra le malattie rare», 37.

³⁹ C. TUBERTINI, *I livelli essenziali di assistenza sanitaria e l'effettività del diritto alla salute*, in *Giornale di diritto amministrativo*, n. 5/2006, 511, sebbene l'A. rilevi una dissonanza tra la decisione del supremo giudice amministrativo e la sentenza n. 88 del 2003 della Corte costituzionale «che aveva indicato al legislatore statale la necessità di seguire un preciso procedimento, disciplinato dalla legge, per l'individuazione dei livelli essenziali di assistenza sanitaria, impedendogli in questo modo di invocare ex post la propria competenza in materia per dare copertura a eventuali sconfinamenti nello spazio di autonomia garantito alle Regioni». Anche C. PANZERA, *I livelli essenziali delle prestazioni secondo i giudici comuni*, in *Giur. cost.* n. 4/2011, 3393, sottolinea la difformità tra queste decisioni dei Giudici amministrativi rispetto alla giurisprudenza della Corte costituzionale, ma sotto il diverso profilo della immedesimazione tra prestazioni ed organizzazione.

Il 15 aprile 2008 è stato, infine, adottato il decreto del Ministero della salute contenente l'individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza, che, fra i suoi "presupposti giustificativi", menzionava sia le sentenze innanzi esaminate, sia l'Accordo raggiunto in Conferenza Stato-Regioni il 10 maggio 2007, che aveva fissato, tra gli altri punti, i criteri di individuazione di presidi nazionali dedicati alla diagnosi e cura di pazienti con patologie a bassa prevalenza.

A questa "rete" nazionale si va ora a sovrapporre quella delineata dall'Unione europea.

L'art. 13 del d.lgs. n. 38/2014, di attuazione della direttiva 2011/24/UE, prevede che, per concorrere allo sviluppo delle ERN, l'Italia promuove il coordinamento dei centri d'eccellenza situati sul proprio territorio nazionale in vista della partecipazione a tali reti. A questo scopo si prevede l'istituzione di un organismo di coordinamento e monitoraggio, ad opera del Ministero della salute di concerto con le Regioni e Province autonome. Si può notare come, a differenza della corrispondente norma contenuta nella direttiva, questo articolo non faccia alcuna menzione delle malattie rare. Ciò potrebbe sorprendere, considerando la consolidata rete di strutture dedicate alle malattie rare sviluppatesi da tempo nel nostro Paese. Resta, comunque, fermo quanto stabilito dal successivo art. 14 del d.lgs. n. 38, che, in aderenza all'art. 13 della direttiva 24/2011, è appositamente dedicato alle malattie rare, in base al quale tali reti di riferimento costituiranno uno strumento di "lotta" nei confronti di tali malattie.

Le reti di riferimento europee sono "partite" lo scorso marzo e vedono la partecipazione prevalente di strutture italiane⁴⁰. La consistente presenza di strutture italiane di eccellenza, peraltro, rende, almeno in parte, realizzabile quello che, come è stato notato⁴¹, è un fine molto ambito dalla normativa di attuazione italiana della direttiva sull'assistenza transfrontaliera europea: lo sviluppo e l'incremento della mobilità in entrata.

2.2. I Registri delle malattie rare.

L'art. 3 del d.m. 279/2001 istituisce il Registro nazionale delle malattie rare al fine di «consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse». Lo scopo che ci si prefigge con l'istituzione del Registro appare, dunque, essenziale. Ai sensi del comma 2 dello stesso articolo, inoltre, la raccolta dei dati serve anche fini di ricerca scientifica. Il punto debole sembra, tuttavia, quello di considerare - a differenza dei registri regionali, che contemplano un numero più ampio di patologie rare - solo le malattie indicate nel d.m. 279/2001. Secondo il terzo comma dello stesso articolo, infine, tale registro nazionale è

⁴⁰ Si veda per i dettagli *MonitoRare, Terzo rapporto sulla condizione della persona con malattia rara in Italia*, curato da UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare), 2017, 95.

⁴¹ C. GIUNTA, *L'impatto della direttiva sull'assistenza transfrontaliera in Italia: il d.lgs. n. 38/2014 tra attuazione, rinvii ed impegni all'attuazione*, in (a cura di) D. MORANA, *L'assistenza sanitaria transfrontaliera. Verso un welfare state europeo?*, ESI, in corso di pubblicazione.

funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.

Ulteriori disposizioni sono poi rivolte a garantire la compatibilità di tale regime con la tutela della *privacy* (normativa in materia di protezione dei dati personali)⁴² cui sono dedicate apposite previsioni (art. 5, commi 5-9).

Anche nell'implementazione di tale Registro si sono verificati significativi ritardi, che hanno determinato il ricorso al Giudice amministrativo. Con la sentenza n. 14831 del 2004 il TAR Lazio, considerando il registro «solo un giacimento di conoscenze alimentato in via continuativa anche (ma non solo) dalle Regioni», riteneva che l'Istituto superiore di sanità fosse tenuto (soltanto) alla raccolta dei dati nelle modalità previste dall'art. 3 del d. m. 279 e «solo in quanto e nella misura in cui questi ultimi esistono e sono resi disponibili, operando e diffondendo quelli nel frattempo raccolti». E' ancora il Consiglio di Stato che, con la sentenza n. 7085 del 2005, in riforma della decisione appena menzionata, ricorda che «il registro nazionale per le malattie rare costituisce, nel sistema organizzativo preordinato dal legislatore, un organo di propulsione della ricerca e raccolta dei dati, indispensabili sia per una proficua attività di diagnosi che di terapia delle malattie rare», rivelandosi «organo strettamente funzionale per l'assolvimento dei compiti assegnati alla Rete nazionale di cui fanno parte i Centri interregionali oltre che i presidi sanitari cui in concreto è demandata l'attività di assistenza» e, pertanto, «anche con riguardo al Registro valgono le considerazioni generali sin qui svolte» con riferimento alla riconduzione di tali strutture ai livelli essenziali⁴³. Secondo il Consiglio di Stato «l'attività di ricerca dell'ISS nello specifico settore trova, per il legislatore, nel registro nazionale il momento centrale di raccolta e distribuzione delle informazioni necessarie sia a livello nazionale che internazionale per avviare le attività di diagnosi e terapie delle malattie rare» e, quindi, «non si tratta di un mero contenitore che passivamente debba ricevere i dati se forniti dalle Regioni o dai presidi sanitari ma (...) di una struttura operativa dalla cui capacità dipende in buona parte una efficace azione di analisi, studio nonché di realizzare concrete e proficue possibilità di ricerca sulle malattie rare». A tal scopo l'ISS, ai sensi dell'art. 9, co. 2, l. n. 883/78, deve poter «accedere ai presidi e servizi sanitari» «per conseguire la disponibilità di tutti i dati che le Regioni e le Aziende sanitarie locali o i Presidi ospedalieri hanno a disposizione e non hanno tempestivamente fornito al Registro nazionale».

Infine, il Collegio ritiene fondata la pretesa dell'appellante relativa «alla necessità di dedicare una struttura apposita nell'ambito dell'Istituto superiore di sanità al Registro», non essendo opponibile l'autonomia organizzativa dell'Istituto, la quale è stata limitata dal legislatore, «che ha previsto direttamente l'istituzione del Registro nazionale come unità

⁴² Su tale problematica si concentra F. PIZZETTI, *La disciplina giuridica delle malattie rare tra diritto alla salute e tutela della riservatezza*, in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto*, cit., 23 ss.

⁴³ F. PIZZETTI, *La disciplina giuridica delle malattie rare tra diritto alla salute e tutela della riservatezza*, in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare*, cit., 26, sottolinea che il merito della sentenza sta nell'aver ricompreso anche il profilo della ricerca tra i livelli essenziali, mentre la normativa *de qua* nasceva per disciplinare l'esenzione e l'assistenza.

operativa» «per cui non è possibile (...) eludere nella sostanza tale disposizione ritenendo che non si renda necessario alcun ulteriore atto di concreta attuazione della norma istitutiva ma che sia, invece, necessario assicurare alla struttura prevista dal legislatore specifici mezzi e risorse per l'attuazione dei compiti assegnati».

Anche in questo caso si è dovuto adire nuovamente il Consiglio di Stato che, con sent. n. 2344 del 20 maggio 2008, ha ritenuto fondato il ricorso per l'esecuzione del giudicato formatosi sulla decisione n. 7085 del 2005. In particolare, con tale decisione è stato fissato un termine breve (31 luglio 2008) per il compiuto adempimento, da parte dell'I.S.S., di quanto stabilito nella precedente decisione del 2005, ritenendo che «dal momento in cui è stata avanzata l'istanza» dal ricorrente, l'amministrazione avesse «certamente proceduto nell'acquisizione dei dati».

Ad oggi, anche grazie all'Accordo in Conferenza Stato-Regioni del 10 maggio 2007⁴⁴ ed al d. m. 10 luglio 2007⁴⁵, tutte le Regioni si sono dotate di Registri (a volte interregionali). E, quindi, il sistema si può ritenere pienamente funzionante, anche se permangono diverse criticità⁴⁶.

2.3. *Il regime di esenzione dal costo delle prestazioni*

L'art. 4 del d. m. 279/2001 lega il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni di assistenza sanitaria alle malattie o gruppi di malattie rare inserite in apposito elenco⁴⁷, associate ognuna ad uno specifico codice identificativo⁴⁸.

⁴⁴ Con cui le Regioni si erano impegnate ad attivare i registri regionali o interregionali sulle malattie rare entro il 31 marzo 2008 e garantire il collegamento con il registro nazionale. Secondo l'Accordo, le Regioni devono alimentare il registro nazionale con un set minimo di dati appositamente previsto, rilevati esclusivamente dai presidi individuati.

⁴⁵ Che ha incentivato, attraverso finanziamenti, i progetti di attivazione di registri regionali ed interregionali entro febbraio 2008.

⁴⁶ Le criticità messe in evidenza sono molteplici, dalla diversità dei sistemi di codifica alle differenti patologie rare inserite; si vedano in proposito i resoconti delle audizioni tenute nel corso dell'indagine conoscitiva sulle malattie rare iniziata il 25 marzo 2015 presso la XII Commissione della Camera dei Deputati, nonché D. TARUSCIO, Y. KODRA, P. SALERNO, *Registro Nazionale Malattie Rare: strumento fondamentale per la sorveglianza epidemiologica delle malattie rare e il monitoraggio della Rete Nazionale Malattie Rare*, in *Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni*, Venezia, 2015 e (a cura di) D. TARUSCIO, *Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionale delle malattie rare. Rapporto anno 2011*

⁴⁷ Il d.m. 279 dispone l'esenzione per le malattie rare elencate, sulla base dei criteri dettati dal d.lgs. 124/98 e cioè gravità clinica, grado di invalidità e onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento, cui si aggiunge, per le malattie rare, secondo la Circolare n. 13 del 13 dicembre 2001, quello dei «dati di prevalenza italiani, europei, statunitensi e di letteratura».

⁴⁸ Si è utilizzata la Classificazione internazionale delle malattie ICD-9 del 1997. La Circolare del 2001 specifica che «poiché i sistemi di classificazione delle malattie attualmente disponibili risultano insufficienti per identificare le singole malattie rare, è stato predisposto uno specifico codice alfanumerico che, rispettando l'ordine progressivo dei settori previsti dalla classificazione ICD-9-CM, permette eventuali confronti ed aggiornamenti». Si spiega,

Tale elenco è stato successivamente revisionato ed aggiornato, dapprima con il D.P.C.M. del 23 aprile 2008 e, recentemente, con il D.P.C.M. 12 gennaio 2017. L'elencazione delle malattie rare non ha mero scopo ricognitivo di tutte le possibili patologie rare conosciute (come avviene a livello europeo con la banca dati *Orphanet*), ma costitutivo del diritto ad ottenere in esenzione i servizi e le prestazioni erogati dal sistema sanitario come livelli essenziali di assistenza. Nondimeno, l'inserimento nell'elenco è condizionato dalla soglia di prevalenza stabilita a livello europeo⁴⁹. L'esistenza di una simile soglia, da un lato, e l'influenza delle nozioni tecnico-scientifiche⁵⁰, dall'altro, dovrebbero convergere nel limitare - fortemente - la scelta "politica" su quali patologie rare inserire nell'elenco. Tuttavia, nonostante l'elenco contenga la menzione di gruppi e sottogruppi idonei a comprendere una pluralità di malattie rare "non nominate", residuano patologie, riconosciute da altri Paesi e figuranti in *Orphanet*, escluse dall'elenco. Si deve sottolineare che, pur rimanendo "coperte" dalle prestazioni essenziali garantite a tutti, esse potrebbero trovare, fra l'altro, maggiori difficoltà ad essere inserite nei "percorsi protetti" della Rete dei Presidi e Centri per le malattie rare, nonché a giovare della ricerca scientifica. Sarebbe pertanto necessario un processo continuo di aggiornamento dei LEA⁵¹.

infatti, che si è «mantenuta una riserva di codici utili a consentire l'inserimento di ulteriori malattie, classificate alla luce delle conoscenze scientifiche, nel rispetto del criterio di classificazione».

⁴⁹ Come si specifica nella citata circolare «nel decreto sono state utilizzate, come criterio di riferimento, le indicazioni del "Programma di azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003" che definisce rare le malattie con una prevalenza inferiore a 5 per 10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria». Infatti, ad esempio, alcune patologie sono state eliminate dall'elenco contenuto nell'allegato al D.P.C.M. del 2017 perché di incidenza superiore a 5 su 10.000 (anche se, in alcuni casi, ad es. celiachia e Trisomia 21 o sindrome di down, inserite in quello delle patologie croniche).

⁵⁰La letteratura sui condizionamenti delle nozioni tecniche nei confronti del diritto è divenuta molto vasta: a titolo esemplificativo si vedano A. D'ALOIA, *Tutela della salute, valutazioni tecnico-scientifiche, limiti all'autonomia regionale. Appunti di giurisprudenza costituzionale*, 15 ss. e A. MANGIA, *Tutela della salute e valutazioni tecniche: un limite al regionalismo? Discrezionalità legislativa e valutazioni tecniche*, 51 ss. entrambi in (a cura di) L. VIOLINI, *Verso il decentramento delle politiche di Welfare*, Milano, 2011, E. CASTORINA, *Scienza, tecnica e diritto costituzionale*, in *Rivista Aic*, n. 4/2015, F. GUELLA, *L'utilizzo di definizioni "tecnico-scientifiche" nel diritto*, in (a cura di) F. CORTESE, M. TOMASI, *Le definizioni nel diritto. Atti delle giornate di studio 30 - 31 ottobre 2015*, Trento, 2016, 293 ss.. Sul sindacato delle scelte legislative basate su tali nozioni si vedano, inoltre ed in particolare, anche D. MORANA, *La salute come diritto costituzionale. Lezioni*, II ed., Torino, 2015, 100 ss., G. VACCARI, *Diritto, scienza e Costituzione. Tutela della salute e rilievo del dato scientifico nelle giurisprudenze costituzionali*, in (a cura di) C. CASONATO, C. PICCOCCHI, P. VERONESI, *Forum Biodiritto* 2008. *Percorsi a confronto: inizio vita, fine vita e altri problemi*, Padova, 2009, 109 ss., P. VERONESI, *Scienza e diritto. Un percorso tra i sentieri della giurisprudenza. (Specie costituzionale)*, in (a cura di) E. CECCHERINI, T. GROPPI, *Bioetica*, vol. III, Napoli, 2010, 151 ss.

⁵¹ In tal senso D. MORANA, *La salute come diritto costituzionale*, cit., 115, nota come «la determinazione dei LEA sia necessariamente legata all'emersione di nuove patologie, alla loro evoluzione ed ai progressi della ricerca scientifica. Ciò determina peraltro un rischio: ossia, che l'esclusione (o la fuoriuscita) dai LEA di una certa prestazione si traduca in una lesione o in una insufficiente protezione del diritto alla salute nella sua dimensione sociale». Si ricorda, a tal proposito, che la legge di stabilità 2016 ha istituito la Commissione per l'aggiornamento dei LEA, insediata il 11 ottobre 2016. Vale la pena sottolineare che il d. P.C.M. 12 gennaio 2017 introduce oltre cento patologie rare "nuove" rispetto al precedente elenco.

La sussistenza di patologie rare è accertata dai presidi della Rete⁵² cui viene indirizzato il paziente da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale che abbia formulato un sospetto diagnostico. I costi della diagnosi da parte dei presidi sono a totale carico dell'a.s.l. di residenza dell'assistito. Accertata la malattia, l'assistito «può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso».

Una volta riconosciuto esente, l'assistito, ai sensi dell'art. 6, «ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti»⁵³.

2.4 Il Piano Nazionale malattie rare 2013-2016.

A seguito della Raccomandazione del Consiglio del 2009 anche l'Italia ha adottato il proprio piano nazionale malattie rare 2013-2016. Si tratta di un atto che, dal punto di vista sostanziale, appare in parte ricognitivo del quadro di normative ed interventi in favore delle malattie rare, sia a livello europeo che nazionale, ed in parte programmatico, contemplando le azioni da realizzare per migliorare la condizione delle persone affette da tali patologie. Tale Piano non dovrebbe avere, di per sé, efficacia normativa (non creando quindi diritti in capo ai soggetti portatori di m. r.), mentre la sua adozione tramite accordo in Conferenza Stato-Regioni testimonia come esso sia diretto principalmente a “coordinare l'esercizio delle rispettive competenze e svolgere attività di interesse comune” di Stato e Regioni (art. 4 d.lgs. n. 281/97)⁵⁴. Non a caso non è previsto a supporto alcuno stanziamento di bilancio⁵⁵.

⁵² Secondo la Circolare n. 13 nel periodo transitorio tra l'entrata in vigore del decreto e l'individuazione dei Presidi da parte delle Regioni (che doveva essere effettuata entro 45 giorni), tale accertamento è effettuato dalle strutture previste dal punto 4.1 della Circolare stessa (a.s.l. ed altre), ma tali certificazioni sono considerate valide ai fini dell'esenzione se rilasciate prima della entrata in vigore del decreto.

⁵³ Al punto 2.3 della Circolare n. 13 del 2001 si specifica che «il d. m. 279/2001, a causa della varietà e della complessità delle manifestazioni cliniche di ciascuna malattia, non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede che siano erogate in esenzione tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti».

⁵⁴ Ciò, peraltro, è esplicitamente previsto al punto 3 del Piano: «l'obiettivo principale del Piano è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle MR...». Per la configurazione degli accordi in Conferenza come *soft law*, se non “novati” in fonti legislative, I. RUGGIU, *Il sistema delle conferenze ed il ruolo istituzionale delle Regioni nelle decisioni statali*, in *Le Reg.*, n. 2-3/2011, nt. 11 a p. 534; secondo P. CARETTI, *Gli “accordi” tra Stato e Regioni e autonomie locali: una doccia fredda sul mito del “sistema delle conferenze?”*, in *Le Reg.*, n. 5/2002, 1172 ss., si tratta di «atti che vincolano al più ad una mera presa in considerazione del loro contenuto» anche se «prende piede una prassi di accordi Stato-Regioni aventi ad oggetto il contenuto di atti normativi (...)».

⁵⁵ Al punto 3.11 del Piano si spiega che esso «non è supportato dallo stanziamento di specifiche risorse, sia in considerazione delle modalità ordinarie del finanziamento del SSN, sia a causa della difficile e ancora attuale contingenza economica». Vi è da ricordare che l'ordinamento europeo “spinge” affinché gli Stati prevedano un finanziamento *ad hoc* per il settore delle malattie rare, separato rispetto al finanziamento della “sanità” in generale;

Tuttavia esso è stato recepito in oltre la metà delle Regioni. Attraverso tali atti di recezione (solitamente deliberazioni di Giunta o decreti dei diversi commissari *ad acta* nelle Regioni in piano di rientro) le azioni previste nel piano acquistano, quindi, efficacia vincolante.

Importante rilevare che alla elaborazione del Piano hanno, per la prima volta, partecipato attivamente le Associazioni di pazienti⁵⁶. Il coinvolgimento di tali associazioni, come si è visto fortemente incentivato a livello europeo, non ha ancora preso piede all'interno del nostro ordinamento, almeno a livello nazionale⁵⁷. Come è stato notato⁵⁸, però, le iniziative di tali associazioni devono essere favorite non solo a livello regionale e locale, ma anche a livello nazionale, in virtù del disposto dell'art. 118, u.c., Cost.⁵⁹ Nemmeno è stato istituito, invece, il Comitato nazionale previsto dal Piano, di cui avrebbero dovuto far parte, accanto ad esponenti governativi e regionali, associazioni di pazienti: a tale Comitato spetterebbe «deliberare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca e della formazione, con particolare attenzione alla promozione sociale e professionale delle persone con malattie rare».

il Piano promette solo, in tal senso, di «valutare modifiche, anche normative, al vigente sistema di finanziamento, che prevedano la destinazione vincolata di quote del FSN al sistema delle MR».

⁵⁶ Come sottolineato da M. CALDERONE, *L'adozione del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016. Una ricostruzione del processo decisionale*, 47, nella Sua tesi di laurea in Scienze politiche A.A. 2014/2015, anche se la Federazione italiana malattie rare UNIAMO, nel *Terzo rapporto sulle condizioni delle persone con malattie rare in Italia*, cit., 19, ricorda che la prima bozza del Piano, nel 2102, era stata «elaborata da un ristretto gruppo di lavoro di nomina ministeriale, nel quale non sono stati coinvolti rappresentanti dei pazienti». E' lo stesso Piano, peraltro, al punto 2.6, a riconoscere il fondamentale ruolo delle Associazioni dei pazienti, ricordando l'istituzione da parte del Ministero della salute della Consulta nazionale per le malattie rare, «organo rappresentativo elettivo di tutte le Associazioni» con «l'obiettivo di rafforzare i rapporti tra le istituzioni centrali responsabili della programmazione degli interventi nei confronti delle MR e le organizzazioni» di pazienti e di «contribuire ad individuare le priorità delle politiche sanitarie». Per questo (punto 3.5) tra le azioni da intraprendere si menziona quella di «incentivare la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato ad una partecipazione dei pazienti ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione» nonché «la partecipazione delle organizzazioni dei pazienti nei processi decisionali che dovrà avvenire secondo un principio di rappresentanza».

⁵⁷ Sul mancato decollo degli strumenti di consultazione e partecipazione, in genere, a livello nazionale si veda M. C. GRISOLIA, *Il ravvicinamento formale/procedurale delle fonti comunitarie e nazionali: la valorizzazione dei meccanismi di partecipazione/consultazione nell'attività normativa del Governo*, in *Osservatoriosullefonti.it*, fasc. 3/2012, nonché la dottrina *ivi* citata. Sulla diffusione, invece, dello strumento partecipativo a livello regionale si veda il *Terzo rapporto sulla condizione*, cit., 51 e ss., in cui si rileva che la maggior parte delle Regioni ha proceduto a riconoscere il ruolo dei pazienti e loro associazioni, anche se in maniera piuttosto diversificata.

⁵⁸P. RESCIGNO, *Scelte tragiche*, in (a cura di) S. PANUNZIO e G. RECCHIA, *Malattie rare*, cit., 18, N. COLACINO, *Malattie rare e "sussidiarietà orizzontale": il ruolo delle associazioni*, in (a cura di) C. COLAPIETRO e A. SALVIA, *Assistenza, inclusione sociale e diritti delle persone con disabilità*, cit., 114 ss.

⁵⁹ Sul principio di sussidiarietà orizzontale ed, in particolare, sulle letture svalutative che esso ha subito si veda A. D'ATENA, *Tra autonomia e neocentralismo. Verso una nuova stagione del regionalismo italiano*, Torino, 2016, 242 ss. Per un'applicazione non condivisibile dello stesso principio si veda la sentenza n. 2 del 2016 della Corte costituzionale in *Giur. cost.* n. 1/2016, 32 ss. con nota critica di S. MABELLINI, *La "declinazione sussidiaria" del principio di solidarietà ... ovvero un passe-partout per il principio dell'equilibrio di bilancio*.

Strumento accostabile alla consultazione delle associazioni (più in generale dei c.d. *stakeholders*), nel perseguimento dell'obiettivo di una "migliore regolazione", è quello della valutazione delle politiche. In proposito si può notare che il Piano MR, pur prevedendo diversi indicatori⁶⁰, non è stato sottoposto ad una vera e propria valutazione del tipo di quelle diffuse a livello regionale⁶¹. Probabilmente una sorta di valutazione dello stato dell'arte potrebbe essere effettuata in occasione del prossimo Piano NMR 2017-2020, di cui, però, non sembra ancora avviata la elaborazione. Una considerazione dello "stato dell'arte" e, in generale, delle problematiche relative alle malattie rare è stata effettuata nel 2015 dalla Indagine conoscitiva sulle malattie rare svolta dalla XII Commissione della Camera dei Deputati.

2.5 Gli screening.

Nel documento conclusivo della indagine conoscitiva appena citata si sottolineava che «dovrebbe diventare urgente e necessario procedere ad uno *screening* neonatale esteso, con parametri uguali sul piano nazionale, per rimuovere una delle principali discriminazioni che si danno nel nostro Paese: quella per cui nascere in una regione o in un'altra, e addirittura in una città o in un ospedale piuttosto che in un altro, costituisce una garanzia maggiore o minore rispetto al proprio diritto alla salute». Fino a qualche anno fa erano soltanto tre le patologie per le quali era previsto, a livello nazionale, lo *screening* neonatale: fenilchetonuria, fibrosi cistica (l. n. 548/1993 «Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica») e ipotiroidismo congenito (l. n. 104/1992, art. 6, co. 2, lett.g, DPCM 9 luglio 1999). La legge finanziaria 2008 (l. n. 244 del 24 dicembre 2007), all'art. 2 co. 280 lett. a, disponeva, nell'ambito di un programma pluriennale di interventi per l'ammodernamento tecnologico del patrimonio sanitario pubblico, la destinazione di 3 milioni di euro per l'acquisto di nuove metodiche analitiche basate sulla spettrometria di "mass tandem" per effettuare *screening* neonatali allargati per patologie metaboliche ereditarie. Tale norma fu, tuttavia, dichiarata incostituzionale con la sent. n. 99 del 2009, in quanto poneva «nuovi e puntuali vincoli di destinazione delle somme stanziare in un ambito materiale di potestà legislativa concorrente»: la Corte costituzionale ha, in tale occasione, escluso che la materia di riferimento potesse essere rappresentata dalla lett. m del comma 2 dell'art. 117 Cost., poiché i livelli essenziali di prestazioni attengono all'erogazione dei servizi in campo sanitario e non alle «strutture

⁶⁰ Peraltro, come evidenziato nel *Terzo rapporto sulla condizione*, cit., 138 ss., tali criteri di monitoraggio non hanno avuto alcun seguito "pratico". Si ricorda, inoltre, che la stessa Federazione con il citato Terzo rapporto ha provveduto ad una accurata valutazione dei risultati raggiunti rispetto alle azioni previste dal Piano, partendo proprio dagli obiettivi in esso previsti ed analizzando sia il piano nazionale che il piano regionale.

⁶¹ A testimonianza della diffusione degli strumenti di valutazione a livello regionale si possono rinvenire diversi studi: si indica solo ad esempio F. D'ALONZO, A. STROSCIO, *L'istituzionalizzazione della valutazione delle politiche nelle Assemblee legislative e gli strumenti di qualità della normazione: le clausole valutative nell'esperienza piemontese*, in *Rivista quadrimestrale di scienze dell'amministrazione* promossa dal Consiglio regionale del Piemonte.

strumentalmente predisposte per la prestazione dei servizi stessi». Solo più tardi, dunque, con la legge di stabilità per il 2014 (l. n. 147/2013, art. 1, co. 229) si è introdotto in via sperimentale lo *screening* neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie (accompagnato da uno stanziamento di 5 milioni di euro, poi raddoppiato con l. n. 190/2014). Successivamente, con la l. n. 167 del 2016 tale *screening* è stato definitivamente esteso a tutto il territorio nazionale «per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie 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, anche di tipo dietetico» (art. 2). Inoltre, come previsto dall'art. 1 di tale legge, lo *screening* in esame è stato inserito tra i LEA dal DPCM del 2017; il finanziamento è stato fissato ad oltre 25 milioni di euro dall'art. 6 della l. n. 167 ed è stata adottata la delibera di riparto di tale somma tra le Regioni (G.U. 29 giugno 2017).

L'art. 3 della l. 167 prevede l'istituzione di un Centro di coordinamento, cui partecipano anche rappresentanti delle associazioni di pazienti, allo scopo principale di garantire l'applicazione uniforme degli *screening*.

L'elenco delle malattie per le quali è previsto lo *screening* è stabilito dal DM salute del 13 ottobre 2016 e contempla 46 patologie. È prevista la sua revisione almeno triennale.

Quanto alle malattie sottoponibili a *screening*, vanno richiamate le considerazioni circa la limitata possibilità di sindacare scelte legislative basate su valutazioni tecnico-scientifiche. Si può ricordare, in proposito, la sentenza del Consiglio di Stato n. 247 del 19. 01.2012, che conferma la precedente sent. TAR Emilia-Romagna, Bologna, n. 8138 del 17/17/2010. In tali giudizi veniva impugnata la deliberazione della Giunta regionale n. 107 del 1/2/2010 sull'estensione dello *screening* di malattie metaboliche ereditarie, in quanto non prevedeva l'allargamento a tutte le malattie diagnosticabili con l'apparecchiatura di "spettrografia mass tandem". La delibera dell'Esecutivo regionale viene ritenuta legittima in quanto la scelta "politica" risulta fondata su sufficienti valutazioni scientifiche. Il TAR ritiene, infatti, «non fondati i vizi riconducibili al difetto di motivazione o di istruttoria, in quanto il gruppo di lavoro ha individuato le patologie da includere e da escludere dallo *screening* previa determinazione di una griglia di criteri guida sulla base dei quali sono poi state elaborate le tabelle delle malattie incluse e le tabelle delle malattie escluse. In concreto, per quanto riguarda le patologie escluse (...) il gruppo di lavoro ha indicato il criterio preso in considerazione per l'esclusione stessa». Anche il Consiglio di Stato ritiene che la determinazione dei criteri effettuata nel provvedimento impugnato sia «puntualmente e razionalmente motivata» e pertanto «l'elevato grado di discrezionalità» «sottrae il provvedimento al sindacato di legittimità, una volta che si constata come esso sia stato adottato motivatamente e meditatamente». Il Consiglio di Stato, inoltre, al rilievo delle ricorrenti sulla assenza di onerosità dell'estensione dello *screening* ad altre patologie, ribatte che il provvedimento «non si limita a stabilire quali siano le patologie da includere nello *screening*, ma mira anche ad attivare per queste una rete integrata di *screening*, conferma

diagnostica e presa in carico assistenziale, ovviamente comportante ulteriori costi». Giova ricordare, in particolare, che il TAR sottolinea che una situazione di «diritto pieno ed incomprimibile» si ha solo nel caso degli accertamenti neonatali obbligatori previsti a livello nazionale dalla legge n. 104/92, mentre «non sussiste nell'ipotesi in cui, come nel caso di specie, l'amministrazione intende allargare lo screening neonatale oltre i casi previsti obbligatoriamente dalla legge, esercitando un potere discrezionale di natura tecnica affidato ad un gruppo di lavoro».

Si potrebbe, altrimenti, dire che, mentre gli *screening* previsti a livello nazionale costituiscono espressione dei L.E.P., cui tutti hanno diritto, gli ulteriori *screening* eventualmente previsti dalle Regioni costituiscano prestazioni *extra-L.E.A.*, “generosamente” riconosciute da alcune Regioni. Queste ultime previsioni, in ogni caso, sono suscettibili di sindacato giurisdizionale, sotto il profilo della ragionevolezza.

Test genetici, naturalmente, sono peraltro possibili in ogni tempo, perciò anche in epoca precedente alla nascita. Sul punto si può ricordare la sentenza 96 del 2015 della Corte costituzionale, che ha esteso la possibilità di effettuare diagnosi preimpianto, nell'ambito della procreazione medicalmente assistita, anche alle coppie fertili affette o portatrici sani di malattie genetiche ereditarie. La decisione, come notato dalla dottrina che l'ha commentata⁶², è assai stringata e non dedica considerazioni specifiche allo *status* delle persone affette da malattie rare. Il suo effetto è, tuttavia, quello di aggiungere, in loro favore, una norma illegittimamente mancante dalla disciplina italiana della PMA.

3. I diritti delle persone affette da malattie rare tra Unione europea e ordinamento italiano: il ruolo della giurisprudenza.

⁶² Plaude all'asciuttezza della sentenza C. TRIPODINA, *Le parole non dette. In lode alla sentenza 96/2015 in materia di fecondazione assistita e diagnosi preimpianto per coppie fertili portatrici di malattia genetica*, in *costituzionalismo.it*, fasc. 2/2015, critica, invece, I. PELLIZZONE, *L'accesso delle coppie fertili alla diagnosi genetica preimpianto dopo la sentenza 96 del 2015: le condizioni poste dalla Corte costituzionale*, in *Quad. cost.*, 4 novembre 2015. L'autrice si sofferma anche ad indagare le possibili conseguenze della sentenza della Corte in ordine ai requisiti da essa stabiliti per l'accesso delle coppie fertili alla PMA: la malattia del genitore, infatti, deve comportare il pericolo di «rilevanti anomalie o malformazioni del nascituro». La sentenza è stata annotata, tra gli altri, anche da A. PATRONI GRIFFI, *Il bilanciamento nella fecondazione assistita tra decisioni politiche e controllo di ragionevolezza*, in *Rivista A.I.C.*, n. 3/2015, E. MALFATTI, *La Corte si pronuncia nuovamente sulla procreazione medicalmente assistita: una dichiarazione di incostituzionalità annunciata ma forse non “scontata” né (del tutto) condivisibile*, in *consultaonline* 12 giugno 2015, fasc. II del 2015, M. GIACOMINI, *Il sì alla diagnosi preimpianto: un punto di arrivo o un punto di partenza?* in *Quad. cost.* 28 giugno 2015, S. PENASA, *L'insostenibile debolezza della legge 40: la sentenza n. 96 del 2015 della Corte costituzionale tra inevitabili illegittimità e moniti “rafforzati”*, in *Quad. cost.* 8 luglio 2015, C. NARDOCCI, *Dalla Convenzione alla Costituzione: la tacita sintonia tra le Corti. A margine di Corte cost. sent. n. 96 del 2015*, in *Rivista di BioDiritto* n. 1/2016, A. VALLINI, *Il curioso (e doloroso) caso delle coppie fertili portatrici di malattie ereditarie, che potevano ricorrere all'aborto, ma non alla diagnosi e selezione preimpianto*, in *Riv. It. dir. proc. penale*, n. 3/2015, 1457 ss., M.P. IADICICCO, *Finalmente una decisione del giudice delle leggi sulla diagnosi genetica preimpianto, in attesa del doveroso intervento del legislatore*, in *Giur. cost.* n. 3/2015, 797 ss., A. IANNUZZI, *La Corte costituzionale dichiara l'illegittimità del divieto di accesso alla diagnosi preimpianto e alla procreazione medicalmente assistita per le coppie fertili e sgretola l'impianto della legge n. 40 del 2004*, in *Giur. cost.* n. 3/2015, 805 ss.



Come espressamente ricordato nel *considerando* n. 8 della direttiva 2011/24/UE, quest'ultima mira a "riordinare" la giurisprudenza, fornendo un quadro unitario, fra l'altro, dei diritti dei pazienti.

La direttiva tende, quindi, a creare uno spazio di libera circolazione dei pazienti sul territorio dell'Unione europea, cercando di restringere i casi in cui si rende necessaria una apposita preventiva autorizzazione da parte dello Stato membro in cui il paziente è assicurato, che deve "accollarsi" le spese sanitarie (sotto forma di rimborso). La restrizione è operata, quindi, limitando ad alcuni casi espressamente previsti la necessità di richiedere detta autorizzazione, al fine di bilanciare il diritto di curarsi in qualsiasi Stato membro con l'esigenza di mantenere un equilibrio finanziario nella spesa sanitaria di ciascuno Stato. Per i pazienti affetti da malattia rara, la necessità di recarsi in altri Stati è, verosimilmente, quella di rinvenire non solo trattamenti particolarmente avanzati, ma a volte addirittura diagnosi, che non è possibile trovare nel "proprio" Stato. E' quindi presumibile che per tali pazienti sia, il più delle volte, necessario seguire l'*iter* "aggravato" della preventiva autorizzazione, che è richiesta, peraltro, nei casi di "utilizzo di un'infrastruttura sanitaria o di apparecchiature mediche altamente specializzate e costose"⁶³. Non a caso, sia la direttiva che il d.lgs. n. 38/2014, nelle rispettive disposizioni dedicate all'assistenza sanitaria da assoggettare ad autorizzazione preventiva, contemplano una procedura speciale nel caso di pazienti colpiti o con sospetto diagnostico di malattia rara, che prevede il coinvolgimento di esperti, eventualmente reperiti in altro Stato membro (art. 8 co. 4 dir. 2011/24/UE e art. 9, co. 4, d.lgs. n. 38/14)⁶⁴, facendo così presagire la necessità del ricorso al "derogatorio" procedimento per l'autorizzazione preventiva nel caso di malattia rara. Nonostante sia da valutare senz'altro positivamente questa speciale procedura in favore dei soggetti affetti da malattie rare, che consente una valutazione della loro particolare situazione da parte di strutture *ad hoc*, residuano alcune perplessità sulla normativa appena richiamata. Innanzi tutto, per quanto riguarda la scelta di configurare la valutazione da parte di esperti come "possibilità", anziché come diritto, per il paziente affetto da malattia rara (o presunto tale). L'esistenza di apposite reti per le malattie rare, sia nell'ordinamento europeo che in quello italiano, infatti, avrebbe consentito una tutela più forte di tali pazienti. In secondo luogo, se per il procedimento

⁶³ Art. 8, comma 2, lett. a), ii) della direttiva e art. 9, co. 2, lett. a) n. 2 d.lgs. n. 38/2014.

⁶⁴ Le due disposizioni, rispettivamente, recitano: «quando un paziente colpito, o sospettato di essere colpito, da una malattia rara chiede l'autorizzazione preventiva, una valutazione clinica può essere effettuata da esperti del settore. Se non possono essere reperiti esperti all'interno dello Stato membro di affiliazione o se il parere dell'esperto non è conclusivo, lo Stato membro di affiliazione può richiedere un parere scientifico» e «quando un paziente colpito da una malattia rara, o per il quale un medico specialista abbia formulato un sospetto diagnostico di malattia rara, chiede l'autorizzazione preventiva, può essere sottoposto ad una valutazione clinica da esperti del settore operanti presso un Presidio della rete nazionale per le malattie rare individuato ai sensi del decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279. Se non possono essere reperiti esperti all'interno del territorio nazionale o se il parere dell'esperto non è conclusivo, può essere richiesto un parere scientifico alla struttura estera presso cui il paziente intende recarsi per usufruire della prestazione».

“ordinario” di autorizzazione il d.lgs. n. 38/14 prevede un termine di conclusione di trenta giorni (art. 10, comma 7), nessun termine è assicurato nel caso in cui il procedimento stesso preveda la valutazione clinica da parte di esperti. La proposta del Ministero della salute concernente le linee guida in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, sulla quale è stata raggiunta l'intesa in Conferenza Stato-Regioni lo scorso 21 dicembre, prevede, in proposito, che i termini del procedimento siano sospesi fino all'acquisizione dei pareri richiesti ai Presidi della rete nazionale m. r. o alle strutture estere. Pertanto, i pazienti affetti da malattie rare, guadagnerebbero (eventualmente) una valutazione “specializzata” della loro condizione, ma perderebbero il “diritto” ad un termine certo di conclusione del procedimento.

Inoltre, si potrebbe pensare che, proprio nella consapevolezza che le persone affette da malattie rare, per le ragioni suesposte, debbano verosimilmente sempre (o, almeno, il più delle volte) richiedere un'autorizzazione preventiva alle cure transfrontaliere, l'art. 13 della direttiva disponga che tali soggetti debbano essere resi «consapevoli delle possibilità offerte dal regolamento (CE) n. 883/2004 per il trasferimento di pazienti con malattie rare in altri Stati membri, anche per diagnosi e cure che non sono disponibili nello Stato membro di affiliazione»⁶⁵. La *ratio* di questa norma sembra essere quella di riconoscere un “trattamento” particolare alle persone affette da rare patologie, consentendo loro di ottenere assistenza sanitaria negli Stati membri che possiedono conoscenze e strumenti di cura più avanzati con riferimento alle particolari malattie di cui soffrono⁶⁶.

L'art. 14 del d.lgs. n. 38/2014, però, pur riportando una formulazione quasi identica a quella dell'art. 13 della direttiva, stabilisce che il trasferimento in altro Stato membro dei pazienti affetti da malattie rare che desiderino sfruttare la normativa di cui al reg. 883/04⁶⁷

⁶⁵ Per un esame della disciplina contenuta nel regolamento 883/2004/CEE, nonché per le differenze riscontrabili tra tale regolamento e la direttiva 2011/24/UE si veda la proposta del Ministero sulle linee guida citata nel testo, e, in dottrina, C. GIUNTA, *La direttiva sull'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera*, in (a cura di) D. MORANA, *L'assistenza sanitaria transfrontaliera*, cit.. Nello stesso senso si veda anche N. POSTERARO, *Cure oltre lo Stato: l'effettività del diritto alla salute alla luce del d.lgs. n. 38 del 2014*, in *federalismi.it – Osservatorio di diritto sanitario*, 23 novembre 2016, 6 (nonché ID., *Assistenza sanitaria transfrontaliera in Italia e rimborso delle spese sostenute*, in *Riv. trim. dir. pubbl.* n. 2/2016) ove si sottolinea che il regolamento è più favorevole sia perché non si anticipano spese, sia perché si ha una copertura totale delle stesse. E' necessario ricordare, poi, che la direttiva configura quale specifico oggetto di obbligo informativo da parte dei punti di contatto nazionali «una chiara distinzione tra i diritti che i pazienti hanno in virtù della presente direttiva e i diritti risultanti dal regolamento (CE) n. 883/2004» (art. 6 che rinvia ad art. 5 lett. b). Il d.lgs. di attuazione pone una norma corrispondente, anche se la formulazione appare meno stringente («informazioni sulla distinzione ...»: art. 7 con rinvio ad art. 6, co. 2).

⁶⁶ D'altra parte la giurisprudenza della Corte di Lussemburgo si è già da tempo avviata nel senso di riconoscere «un'obbligazione statale a garantire cure adeguate e conformi all'avanzamento tecnologico della scienza medica», come nota L. BUSATTA, *La cittadinanza della salute nell'Unione europea*, cit., 152.

⁶⁷ Sia la direttiva (art. 8 par. 3) che il d.lgs. n. 38 del 2014 (art. 9 co. 3), peraltro, mirano a dare prevalenza all'applicazione del Regolamento n. 883/2004 anche per quanto concerne i pazienti non affetti da malattie rare, disponendo che se la domanda di autorizzazione preventiva presentata dal paziente soddisfa le condizioni previste da tale Regolamento, l'autorizzazione preventiva debba essere concessa conformemente ad esso, a meno che la persona assicurata non abbia chiesto diversamente.

avvenga per diagnosi e cure «incluse nei livelli essenziali di assistenza» non disponibili in Italia⁶⁸. La limitazione posta dalla necessaria inclusione nei LEA⁶⁹ sembra frustrare lo scopo posto dalla corrispondente norma europea, creando, perciò, qualche perplessità. Si deve ricordare, in particolare, che nel caso Elchinov la Corte di giustizia aveva escluso la compatibilità con il diritto europeo della interpretazione data dal giudice bulgaro al proprio sistema normativo secondo la quale se le cure non sono disponibili nello Stato, allora non sono previste, e quindi non sono rimborsabili, se previste, possono essere effettuate nello stesso Stato, salvo che non possano essere prestate in tempo utile. Vi è però da notare che, nel caso appena rievocato, la lista di prestazioni predisposta dalla Bulgaria descriveva dette prestazioni in maniera generica, così che la Corte di Lussemburgo ha potuto affermare che «in una situazione in cui le cure di cui trattasi non possono essere dispensate nello Stato membro (...) e in cui le prestazioni previste dalla normativa di questo Stato membro sono oggetto non di un'elencazione precisa di trattamenti o protocolli di cura, bensì di una definizione più generica di categorie o tipologie di trattamento o metodi di cura, l'art. 22 n. 2 co. 2 del reg. 1408/71 implica che, qualora sia dimostrato che il trattamento ipotizzato in un altro Stato membro rientra in una di queste categorie o corrisponde a una di queste tipologie, l'istituzione competente è obbligata a rilasciare (...) l'autorizzazione necessaria ai fini del rimborso del costo di questo trattamento, quando il trattamento alternativo che può essere erogato in tempo utile nello Stato membro in cui egli risiede non presenta (...) lo stesso grado di efficacia». Ciò dovrebbe significare che, per limitare i casi di riconoscimento dell'autorizzazione, sia sufficiente predisporre, vista la sovranità decisionale in materia riconosciuta anche dai giudici europei⁷⁰, un'elencazione precisa e dettagliata dei trattamenti da includere nei LEA⁷¹. Se, dunque, fosse quest'ultima la strada tracciata dal sistema italiano

⁶⁸ Nella relazione illustrativa allo schema di decreto legislativo recante l'attuazione della direttiva 2011/24/UE si precisa che la disposizione in esame «si riferisce alle prestazioni relative alle malattie rare incluse nei livelli essenziali di assistenza, e in quanto tali finanziate, ma non ancora disponibili in Italia». Valuta positivamente - anche se non specificamente in relazione a questa norma che riguarda le persone affette da patologie rare - il potere statale di limitare l'autorizzazione alle prestazioni rientranti nei livelli essenziali A. SANTUARI, *Il diritto (transfrontaliero) alla salute e la crisi del welfare state*, in *Riv. dir. sic. soc.*, n. 4/2016, 659 ss.

⁶⁹ Limitazione che, in via generale e non con specifico riferimento alle malattie rare, è contenuta sia nell'art. 7, par. 1, della direttiva 2011/24/UE che nel regolamento 883/2004, art. 20, co. 2, come ricorda M. MENGOZZI, *Mobilità sanitaria e livelli essenziali di assistenza: limiti e prospettive della disciplina euro-unitaria*, in (a cura di) D. MORANA, *L'assistenza sanitaria transfrontaliera*, cit..

⁷⁰ Sul tema si veda L. BUSATTA, *La cittadinanza della salute nell'Unione europea*, cit., 151, ove nota che il potere, riconosciuto dalla sentenza *Smits e Peerbooms*, degli Stati membri di elaborare liberamente elenchi limitati di prestazioni sanitarie rimborsabili sta a dimostrare che si tratti di una scelta in larga parte politica «altrimenti non avrebbe senso farle rientrare nel circuito politico o in quello amministrativo e sarebbero lasciate interamente nel dominio della scienza medica». Si sottolinea, però, che anche in ambito europeo le suddette scelte dovrebbero poter essere sindacate sotto il profilo della ragionevolezza e della proporzionalità. Si veda sul punto anche *infra*, nt. 71.

⁷¹ Inquieti, in tal senso, quanto si rinviene nella Scheda di lettura dell'atto del Governo n. 358 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA), Dossier, 13: «lo schema di provvedimento (...) si limita a descrivere con maggiore dettaglio e precisione prestazioni già oggi incluse nei LEA». Si ricorda, poi, che ai sensi

per arginare il ricorso a cure⁷² transfrontaliere per i soggetti affetti da malattie rare, essa sembrerebbe in contrasto sia con altre previsioni dello stesso decreto di attuazione⁷³, sia con lo scopo, posto dall'art. 13 della direttiva, di sostenere gli Stati membri nella cooperazione allo sviluppo di capacità di cura dei pazienti affetti da malattie rare⁷⁴, oltre che non conforme alla giurisprudenza della Corte di giustizia⁷⁵.

In conclusione sul punto, si deve constatare che pur riconoscendo, la giurisprudenza europea, la "sovranità" decisionale degli Stati membri in ordine alla determinazione delle prestazioni da garantire nel proprio territorio, la stessa "spinge" con forza per innalzare il livello delle prestazioni stesse al fine di raggiungere uno *standard* qualitativamente elevato su tutto il territorio dell'Unione⁷⁶. Quest'ultimo, allo stato, pare, peraltro, un obiettivo concretamente realizzabile, non sembrando, invece, l'ordinamento europeo ancora in grado

dell'art. 9 co. 8 del d.lgs. n. 38/2014 è rimessa ad un decreto del Ministro della salute (previa intesa raggiunta in Conferenza Stato-Regioni) l'individuazione delle prestazioni da sottoporre ad autorizzazione preventiva. Tale decreto è stato recentemente adottato ed è stata raggiunta l'intesa in Conferenza Stato-Regioni il 14 dicembre 2017.

⁷² Per quanto concerne la diagnosi sembra che la normativa interna garantisca tale attività in maniera molto ampia: si veda in proposito *supra*, par. 2.4. Per quanto riguarda le prestazioni, invece, non c'è una lista *ad hoc* per il paziente affetto da malattia rara, ma sarà il medico specialista a prescrivere, tra quelle elencate nei LEA, quelle efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti" (secondo il già citato art. 6 del d.m. 279/2001).

⁷³ Ad es. l'art. 9, co. 4, del d.lgs. n. 38 nella parte in cui prevede la possibilità di richiedere, per l'autorizzazione preventiva, un parere alla struttura estera in cui il paziente intende recarsi per le cure, nel caso in cui in Italia non possano essere reperiti esperti. Tale norma sembra voler predisporre una tutela ampia, estesa anche a quelle malattie rarissime per le quali non vi siano esperti nei presidi italiani e per le quali, si dovrebbe supporre, non si siano potute prevedere, nei livelli essenziali, prestazioni adeguate.

⁷⁴ Si deve tuttavia rilevare che EURORDIS nel documento «Domande e Risposte per la trasposizione della Direttiva sull'Assistenza Transfrontaliera», pur privo, ovviamente, di alcun valore "legale", spiega che «l'autorizzazione preventiva ha a che fare con il rimborso e non con l'accesso alle cure. Se il trattamento non è disponibile in uno Stato membro, e non è incluso nel "pacchetto di benefici per la salute", le autorità possono rifiutare l'autorizzazione preventiva. Se il trattamento è incluso nel "pacchetto di benefici per la salute", ma non è disponibile, si applica probabilmente il "ritardo indebito" e pertanto le autorità quasi certamente non possono rifiutare. In questo caso le cure prestate all'estero saranno rimborsate».

⁷⁵ In tal senso si vedano L. BUSATTA, *Nota alla sentenza C-268/13, Petru, Corte di Giustizia dell'Unione europea (terza sezione), 9 ottobre 2014. Carenze sanitarie e mobilità transfrontaliera: si allarga il diritto "europeo" alla salute*, in DPCE online, n. 1/2015 e M. TRESCA, *L'evoluzione della giurisprudenza della Corte di Giustizia dell'Unione europea sulla mobilità sanitaria: dal caso Grogan al caso Petru*, in (a cura di) D. MORANA, *L'assistenza sanitaria transfrontaliera*, cit.

⁷⁶ In tal senso L. BUSATTA, *La cittadinanza della salute*, cit., 152, riferendosi al caso *Smits e Peerbooms*, nota che la Corte di giustizia, facendo leva sulla natura extra-giuridica delle decisioni sulle prestazioni sanitarie da garantire, attrae «in una dimensione ultra-statuale le decisioni» in merito alle stesse prestazioni, «ponendo l'accento sulla ormai ineludibile necessità che gli Stati operino le decisioni allocative in campo sanitario prescindendo da una prospettiva meramente interna». Si sottolinea, peraltro, che la direttiva 2011/24/UE, soprattutto attraverso la previsione delle ERN, mira esplicitamente a conseguire un livello omogeneo e particolarmente elevato di prestazioni sanitarie (latamente intese) all'interno dell'Unione.

di garantire un diritto alla salute “a tutto tondo”, nemmeno per la particolare e ristretta categoria dei pazienti affetti da malattie rare⁷⁷.

Sul piano interno, a condensare le norme relative all’assistenza sanitaria all’estero⁷⁸, è intervenuto l’art. 61 del D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 (nuovi LEA). Al primo comma di tale articolo viene contemplata l’assistenza diretta in favore degli assistiti in temporaneo soggiorno negli Stati della UE e dell’area EFTA, prevedendo l’applicabilità dei Regolamenti n. 883/2004 e n. 987/2009; la stessa normativa si applica, ai sensi del secondo comma dell’art. 61, agli assistiti che, previa autorizzazione dell’a.s.l. di residenza vogliono usufruire in forma diretta e negli Stati della UE e dell’area EFTA, di prestazioni, incluse nei livelli essenziali di assistenza, se queste non possono essere erogate in Italia entro un lasso di tempo accettabile sotto il profilo medico, «tenuto conto dello stato di salute dell’assistito e della probabile evoluzione della sua malattia».

Il terzo comma, invece, dispone che ai sensi della direttiva 2011/24/UE e del d.lgs. n. 38/2014 «il Servizio sanitario nazionale garantisce agli assistiti il rimborso delle spese sostenute per le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza, fruite negli Stati della UE fino a concorrenza delle tariffe regionali vigenti per le prestazioni stesse, nei limiti e con le modalità fissate dal decreto legislativo citato e dalle norme nazionali e regionali attuative».

Il quarto comma, infine, in via eccezionale, garantisce l’assistenza sanitaria all’estero, previa autorizzazione, esclusivamente per prestazioni di altissima specializzazione «incluse nelle aree di attività di cui ai livelli essenziali di assistenza, che non siano ottenibili in Italia tempestivamente o in forma adeguata alla particolarità del caso clinico, nelle forme e con le modalità stabilite dalle Regioni e dalle Province autonome».

⁷⁷ Merita di essere sottolineato, pur risultando piuttosto evidente, che non garantire il rimborso delle cure in altri Paesi, per gli indigenti, equivale a negare la possibilità di ricorso alle cure. Sulla mancata considerazione, da parte della direttiva 2011/24/UE, del “volto sociale” del diritto alla salute: si vedano anche S. MABELLINI, *Mobilità sanitaria e unitarietà della cittadinanza sociale nell’esperienza degli Stati composti: un cammino avviato anche nell’Unione europea?*, in *Rass. Parl.* n. 2/2017, 375 ss. e, più in generale, L. PIROZZI, *Una rondine fa primavera? La mobilità sanitaria e la sfida per un “sistema sociale” dell’Unione europea*, in D. MORANA, *L’assistenza sanitaria transfrontaliera*, cit. D’altra parte, nemmeno nella Carta dei diritti il diritto alla salute è tutelato nel suo aspetto di diritto a prestazioni: in proposito si veda D. MORANA, *Prime riflessioni sul diritto alla salute nella Carta dei diritti fondamentali dell’Unione europea*, in (a cura di) A. D’ATENA, P. GROSSI, *Tutela dei diritti fondamentali e costituzionalismo multilivello tra Europa e Stati nazionali*, Milano, 2004, 131, ove rileva che «manca qualsiasi considerazione delle condizioni economiche dei soggetti bisognosi di cure (che pure la Carta mostra di accettare con riferimento al diritto all’assistenza sociale ...)». Si veda, però, C. GIUNTA, *La direttiva sull’applicazione dei diritti*, cit., ove nota che la normativa contenuta nel regolamento 883/2004/CEE (in materia, appunto, di assistenza sociale e non di sanità) continui a rappresentare la via di accesso «più prossima a configurare un vero e proprio diritto a ricevere cure sanitarie all’estero. Il carattere diretto dell’assistenza sanitaria prevista, infatti, sembra maggiormente idoneo a rimuovere gli ostacoli di ordine economico che (...) sono presenti nel sistema previsto dalla direttiva, il quale è fondato sul rimborso delle spese di cura all’estero, che devono essere dunque anticipate da chi intenda ricorrere alle cure transfrontaliere, determinando una inevitabile diseguaglianza nell’accesso alle stesse».

⁷⁸ Per una efficace panoramica, storica e sistematica, della disciplina italiana sulle cure all’estero si veda C. GIUNTA, *L’impatto della direttiva*, cit.

Tale ultima disciplina, come si vedrà, è stata alla base di numerosi giudizi intentati da persone affette da patologie rare, le quali, avendo rinvenuto cure altamente specializzate in altri Paesi, hanno chiesto l'autorizzazione o, poi, preteso il rimborso delle stesse da parte del nostro sistema sanitario.

La normativa di riferimento, in quest'ultimo caso, è costituita dall'art. 3 della legge n. 595 del 23 ottobre 1985⁷⁹ e dal d. m. 3 novembre 1989⁸⁰. I principi adottati con la normativa appena citata sono ben presto stati estesi⁸¹ anche ai trasferimenti per cure nell'ambito del territorio dell'odierna Unione europea, disciplinati, allora, dal Reg. 1408/71.

Secondo il d. m. del 1989 possono essere erogate le prestazioni⁸² «non ottenibili in forma adeguata alla particolarità del caso clinico», che richiedono, quindi, «specifiche professionalità ovvero procedure tecniche o curative non praticate, ma ritenute, in base alla letteratura scientifica internazionale, di efficacia superiore alle procedure tecniche o curative praticate in Italia ovvero realizzate mediante attrezzature più idonee di quelle presenti nelle strutture italiane pubbliche o accreditate dal servizio sanitario nazionale»⁸³. L'accertamento dei presupposti sanitari e le altre valutazioni di carattere tecnico-sanitario, per ottenere l'autorizzazione ai fini del trasferimento per cure all'estero, sono rimesse a Centri di riferimento individuati dalle Regioni, ai quali le A.S.L. trasmettono le domande pervenute dagli assistiti⁸⁴.

Sembra ora opportuno soffermarsi sulle pronunce giurisprudenziali relative a tale disciplina, poiché esse sono in grado di fornire un quadro o, comunque, utili indicazioni in materia di «cure all'estero» in generale.

La Corte costituzionale è stata chiamata a valutare la compatibilità delle scelte legislative in merito ai sistemi di garanzia di prestazioni sanitarie all'estero con la Costituzione. Innanzi tutto, essa ha individuato nel sistema autorizzatorio predisposto dal legislatore «un equilibrato contemperamento tra le esigenze di natura finanziaria ed organizzativa – che giustificano il carattere eccezionale dell'assistenza indiretta – e la necessità di assicurare piena ed effettiva tutela della salute nei casi nei quali le strutture sanitarie preposte all'assistenza diretta non

⁷⁹ «Norme per la programmazione sanitaria e per il Piano sanitario triennale 1986-88».

⁸⁰ Contenente i «criteri per la fruizione di prestazioni assistenziali in forma indiretta presso centri di altissima specializzazione all'estero».

⁸¹ Si veda la circolare n. 33 del 12 dicembre 1989.

⁸² Il secondo comma dell'art. 2 del d. m. 1989 prevede che le prestazioni erogabili, che non rientrano fra quelle di competenza dei presidi e servizi di alta specialità, sono individuate, almeno annualmente, con decreto del Ministro della sanità su proposta del Consiglio superiore di sanità.

⁸³ Il decreto del 1989 stabiliva, ai commi 3 e 4 dello stesso art. 2, che cosa dovesse intendersi per «prestazione non ottenibile tempestivamente in Italia» e per «prestazione non ottenibile in forma adeguata alla particolarità del caso clinico». Tale ultima definizione è stata riformulata, nel senso riportato nel testo, dal co. 5 dell'art. 61 del d.P.C.M. 12 gennaio 2017. All'art. 5 lo stesso d. m. dell'89 forniva inoltre la definizione di «centro di altissima specializzazione», anch'essa sostituita dal co. 6 dell'art. 61 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017.

⁸⁴ Per un'analisi più dettagliata del procedimento si veda L. ROSA BIAN, *Le cure e gli interventi sanitari eseguiti all'estero tra diritto soggettivo ed interesse legittimo*, in *Giur. di merito*, n. 3/2012, 722 ss.

siano in grado di erogare le cure indispensabili»⁸⁵. In altra occasione le esigenze di equilibrio finanziario erano state considerate “prevalenti” dalla Corte che aveva ritenuto legittima la legislazione della Regione Campania laddove limitava l’erogazione in forma indiretta delle prestazioni riabilitative solo a consulenze sul programma terapeutico-riabilitativo ed a interventi specifici e la escludeva, in ogni caso, per le prestazioni continuative e prolungate nel tempo. I trattamenti di lunga durata sono, peraltro, esclusi anche dal “raggio di azione” della direttiva sull’assistenza sanitaria transfrontaliera nell’U.e.. Se quest’ultimo ordinamento, però, giustifica l’esclusione sulla base della tipologia della prestazione⁸⁶, nella decisione in discorso, la Corte costituzionale ha, invece, “candidamente” ed esplicitamente, «tenuto conto del rilevante onere finanziario connesso alla fruizione di queste ultime prestazioni»⁸⁷. Nelle richiamate sentenze ed in altre successive, tuttavia, il Giudice costituzionale ha precisato che vi è un “nucleo essenziale del diritto alla salute”⁸⁸ che non può essere messo “sullo stesso piatto della bilancia” delle esigenze di equilibrio finanziario. Così la Corte estende l’assistenza sanitaria gratuita all’estero ai cittadini in disagiate condizioni economiche⁸⁹, mentre nega il diritto al rimborso delle prestazioni sanitarie effettuate all’estero a chi, pur in situazione di gravità ed urgenza, ha potuto far fronte alla spesa, non trovandosi in condizione di indigenza⁹⁰. Secondo la Corte «il cittadino non indigente può sostenere il costo e non lede il diritto alla salute il fatto che non venga rimborsato»; da sottolineare, per condividere il merito

⁸⁵ Così al punto 4 del *cons. dir. sent.* 267/1998 con la quale è stata dichiarata illegittima una legge della Regione Piemonte nella parte in cui non esonerava dalla preventiva autorizzazione, conseguentemente negando il diritto al rimborso, i casi di urgenza ed indifferibilità della prestazione sanitaria.

⁸⁶ Così, in questo volume, C. GIUNTA, *La direttiva sull’applicazione dei diritti*, cit., riferendosi al dettato del preambolo n. 14 e rilevando (*sub nt.* 28) che le cure di lunga durata sono invece comprese nelle prestazioni “coperte” dal regolamento nonché dalla giurisprudenza della Corte di giustizia su di esso.

⁸⁷ Punto 5 del *cons. dir. sent.* 304/1994. La questione è sollevata dal TAR Campania nei confronti della normativa campana ed in particolare dell’art. 14 l.r. n. 11/1984, dell’articolo unico della l.r. n. 12 del 1985 e degli artt. 1, 2, 5 e 6, primo comma, della l.r. n. 46 del 1978.

⁸⁸ Una manifestazione di tale nucleo essenziale è rinvenuta, peraltro, proprio nell’art. 3 del d.m. 1989 che dispone l’assistenza indiretta all’estero nelle ipotesi in cui le strutture del servizio sanitario «non fossero in grado di assicurare un tempestivo intervento sanitario» (così al punto 4 del *cons. dir. sent.* 267/1998).

⁸⁹ Sent. 309 del 1999 (in *Giur. cost.* n. 4/1999, 2500, con nota di L. PRINCIPATO, *Il diritto costituzionale alla salute: molteplici facoltà più o meno disponibili o differenti situazioni giuridiche soggettive?*, 2508 ss.). Più in particolare, la sentenza ha ad oggetto gli artt. 1 e 2 del D.P.R. n. 618 del 1980 che concerne l’assistenza sanitaria all’estero solo per ragioni di lavoro o di studio. La Corte, con un’additiva di principio, estende tale normativa anche a tutela di chi si trovi all’estero per motivi diversi, purché si tratti di soggetti in disagiate condizioni economiche. Su tale disciplina, nonché sulla sentenza della Corte costituzionale si veda anche C. GIUNTA, *L’impatto della direttiva*, cit.

⁹⁰ Sent. 354 del 2008 con riferimento alla disciplina posta dalla legge n. 595/85 e successivi regolamenti, in *Giur. cost.* n. 5/2008, con nota di L. PRINCIPATO, *Il contenuto minimo e la tutela cautelare del diritto alle cure mediche, in rapporto alle condizioni economiche del malato ed alle esigenze di bilancio dello Stato*, 3915 ss.

di tale decisione, che il Giudice costituzionale si riferisce espressamente ad un concetto di indigenza in senso relativo⁹¹.

La stessa disciplina delle prestazioni specialistiche garantite da strutture estere ai sensi del d. m. del 1989 ha impegnato anche i giudici ordinari ed amministrativi, soprattutto con riferimento al riparto di giurisdizione in materia⁹². Non soffermandoci, tuttavia, sulla ancora controversa questione della giurisdizione, si riscontra come anche questo “duello” fra giudici ordinari ed amministrativi abbia contribuito a chiarire diversi aspetti rilevanti della disciplina in esame, aspetti che si potrebbero, come si è detto, rivelare preziosi anche con riferimento al futuro funzionamento del sistema di assistenza sanitaria transfrontaliera nell’Unione europea⁹³.

Ad esempio, la giurisprudenza ha specificato che l’amministrazione non si può limitare a negare l’autorizzazione sostenendo che ci siano strutture adeguate in Italia, ma deve specificamente indicarle⁹⁴ ed addirittura deve prendere contatto con gli ospedali idonei e informarsi del tempo d’attesa⁹⁵. Quanto, poi, al sindacato sui motivi di eventuale diniego dell’autorizzazione a recarsi in altri Stati per diagnosi o cure, sembra utile ricordare che «non è compito del Centro di riferimento regionale sindacare in via autonoma l’efficacia della terapia prescelta»⁹⁶. Particolarmente apprezzabile appare quest’ultima decisione del Supremo Giudice amministrativo nella parte in cui fa emergere che nel caso di una malattia rara debba essere valutata la «complessità del quadro clinico» che richiede un «approccio olistico ai problemi

⁹¹ Come spiega D. MORANA, *La salute come diritto costituzionale*, cit., 77, simile nozione fa riferimento all’indigenza «definita tenendo conto della capacità del singolo a sostenere le spese per prestazioni sanitarie in relazione (anche) al diverso costo delle terapie e all’importanza della cura».

⁹² Sul problema del riparto di giurisdizione si vedano L. MUSSELLI, *L’autorizzazione per cure mediche da sostenersi all’estero nell’ambito della amministrazione sanitaria «indiretta»: tra libertà di cura dell’assistito e limitazioni alla valutazione dell’amministrazione*, in *Foro amm. TAR*, 2002, 364 ss., C. VIDETTA, *Ancora sulla compatibilità della disciplina italiana per la fruizione di prestazioni assistenziali in forma indiretta presso centri di altissima specializzazione all’estero con i principi comunitari*, in *Foro amm. TAR*, 2006, 645 ss., D. ACRI, *In tema di autorizzazione ad usufruire di cure all’estero e riparto di giurisdizione. La tutela dei diritti fondamentali può essere affidata al giudice amministrativo*, in *Giur. di merito*, n. 12/2008, 3276 ss., L. ROSA BIAN, *Le cure e gli interventi sanitari*, cit., 722 ss., S. ROSSI, *Il giudice amministrativo alla prova dei diritti fondamentali: il caso del rimborso delle cure all’estero*, in (a cura di) P. BONETTI, A. CASSATELLA, F. CORTESE, A. DEFFENU, A. GUAZZAROTTI, *Giudice amministrativo e diritti costituzionali*, Torino, 2012, 480 ss., M. PINTI, *Nota a Tribunale di Lecce n. 5548/2015*, in *Riv. It. di Medicina Legale*, n. 1/2017, 386 ss. Si rinvia agli scritti appena indicati anche per l’indicazione di alcune decisioni, nella cospicua mole di sentenze adottate sul tema qui trattato.

⁹³ In tal senso anche C. GIUNTA, *L’impatto della direttiva*, cit.

⁹⁴ Fra le altre, Cass. n. 16535/2003 e C. d. S. sez. V, n. 309/2004.

⁹⁵ In tal senso anche Tar Lombardia, Milano, sez. I, n. 4761/2002, e C. d. S. sez. V, n. 4115/2003. L. MUSSELLI, *L’autorizzazione per cure mediche*, cit., nota come tale onere di individuazione «comporterà sicuramente un aggravio di istruttoria procedimentale per l’amministrazione chiamata a rilasciare l’autorizzazione, ma contribu(isce) a chiarificare le ragioni del diniego dell’autorizzazione, in ossequio al principio di trasparenza dell’azione amministrativa», 373.

⁹⁶ Così C. d. S., sez. V, sent. n. 35/2006; in senso analogo C. d. S., sez. V, n. 5132/2004 ove anche si “rimprovera” all’amministrazione di aver sovrapposto una propria scelta terapeutica a quella consigliata al malato dal proprio medico curante. Vero è che, tuttavia, può pesare sul sindacato giurisdizionale anche l’autorevolezza del centro di riferimento che ha reso il parere: si veda ad es. C. d. S. sez. III, n. 19/2014.

terapeutici»: non è legittimo il diniego dell'autorizzazione o del rimborso, perciò, basato sulla riscontrata esistenza in Italia di strutture in grado di fornire (solo) la specifica prestazione (nel caso, intervento ortopedico)⁹⁷.

La decisione da ultimo menzionata è solo una tra le tante che ricordano come le persone affette da patologie rare, oltre alle gravi difficoltà affrontate con riguardo alla diagnosi, prima, ed alle cure, poi, siano costrette spesso anche a combattere difficili battaglie nelle aule giudiziarie per veder affermati i loro diritti. Diritti, peraltro, non sempre riconosciuti, probabilmente a causa della diversa "sensibilità" dei giudici nella ricostruzione del quadro normativo di riferimento.

Particolarmente complesse, ad esempio, appaiono le questioni delle "malattie" rare non codificate o addirittura non riconosciute, nonché quella dell'esistenza o meno di un diritto a cure sperimentali.

Il diritto all'assistenza sanitaria all'estero anche in caso di malattia rarissima non codificata è stato riconosciuto, ad esempio, dal Tribunale di Roma (sent. 29 ottobre 2012), che ha ritenuto accordabile simile assistenza anche in mancanza di evidenza scientifica della cura proposta⁹⁸, a fronte di un evidente miglioramento delle condizioni generali del malato⁹⁹. In tale occasione il Giudice romano ha ritenuto che «il SSN deve garantire le cure anche se fossero solo palliative», in conformità con quanto stabilito qualche mese prima dalla Corte di Cassazione¹⁰⁰. La Suprema Corte aveva, infatti, spiegato che «.. il necessario riferimento alla tutela della dignità umana, consente di ritenere che le condizioni di salute oggetto della previsione costituzionale coincidano non solo con l'approntamento di mezzi destinati alla guarigione del soggetto colpito ma anche con quant'altro possa farsi per alleviare il pregiudizio non solo fisico ma, se si vuole, esistenziale dell'assistito, quanto meno in ragione di tutto ciò che manifesti concreta utilità ad alleviare la limitazione funzionale ancorché senza apprezzabili risultati in ordine al possibile regresso della malattia»¹⁰¹.

Quanto al diritto, spesso reclamato da persone sofferenti patologie rare, a sottoporsi a cure sperimentali, non può non ricordarsi il c.d. "caso Stamina" che ha provocato una serie di

⁹⁷ Al punto 8.8 della sent. C. d. S. n. 35/2006, in particolare, si legge «questa difettosa comprensione dell'oggetto (natura complessa della prestazione curativa) e del finalismo (verifica circa l'esistenza di centri nazionali di altissima specializzazione nella cura della disautonomia familiare) del parere richiesto è all'origine del vizio di eccesso di potere denunciato e che, nei termini così ricostruiti, rientra sicuramente nell'alveo dello scrutinio estrinseco di ragionevolezza affidato istituzionalmente al giudice amministrativo».

⁹⁸ Vi è da considerare che l'evidenza scientifica deve essere adattata alla considerazione della rarità della malattia: come sottolinea il Tribunale di Oristano (sez. lavoro, 28.11.2003) per le malattie rare «non sono comunque possibili degli studi su campioni di pazienti altrettanto numerosi (...) come quelli concernenti le patologie comuni».

⁹⁹ A conclusioni analoghe è giunta anche la Corte di Cassazione, si veda ad es. la sentenza n. 7279 del 10 aprile 2015.

¹⁰⁰ Cass. Sez. I sent. 18 giugno 2012 n. 9969.

¹⁰¹ Già la giurisprudenza costituzionale aveva ripetutamente individuato la dignità umana quale nucleo irriducibile del diritto alla salute: si vedano ad es. le sentt. nn. 309/99, 509/2000, 252/2001, 432/2005, 354/2008. Per un'analisi della normativa costituzionale sulla dignità si veda P. GROSSI, *La dignità nella Costituzione italiana*, in *Dir. e società*, n. 1/2008, 31 ss.

pronunciamenti, spesso tra loro discordanti, dei giudici comuni ed è giunto al giudizio anche della Corte costituzionale¹⁰². A differenza del precedente “caso di Bella”, in cui la Corte (sent. n. 185 del 1998) aveva ritenuto che «specie nei casi di esigenze terapeutiche estreme, impellenti e senza risposte alternative (...) dalla disciplina della sperimentazione (...) scaturiscono indubbiamente aspettative comprese nel contenuto minimo del diritto alla salute», nel “caso Stamina” non viene riconosciuta alcuna posizione giuridica protetta ai soggetti che aspiravano ad accedere al trattamento sperimentale (sent. 274 del 2014). Tuttavia «l’eccezionalità e la peculiarità che la Corte ravvisa nella situazione sottoposta al suo esame, non consentono di prevedere la definitività di questo *revirement* giurisprudenziale»¹⁰³.

Diverso, infine, il caso in cui una “malattia” non sia nemmeno riconosciuta come tale da provvedimenti normativi, in quanto non siano state raggiunte le evidenze scientifiche in grado di consentire «di qualificare la patologia in questione come entità nosologicamente individuabile»¹⁰⁴. Si pensi al caso della sensibilità chimica multipla (SCM o MCS). Tale situazione sembrerebbe non dover costituire oggetto di una trattazione in questa sede, non esistendo, sul piano giuridico, alcuna malattia rara. Tuttavia la sensibilità chimica multipla è stata riconosciuta quale malattia rara da diverse Regioni¹⁰⁵, anche se alcune di esse hanno poi scelto di “revocare” tale riconoscimento¹⁰⁶, seguendo la linea statale. Questa incerta situazione normativa ha dato luogo a pronunce radicalmente difformi dei diversi giudici aditi dalle persone affette da tale patologia (definita, ormai, “fantasma”).

Dall’analisi fin ora compiuta emerge come i giudici (soprattutto quelli comuni) siano stati in grado, il più delle volte, di ricostruire il tessuto normativo idoneo a far valere la particolarità della situazione che caratterizza il soggetto affetto da malattia rara, apprestando in suo favore una tutela in grado di garantire almeno il “nucleo essenziale” del suo diritto alla salute. Sembra verosimile attendersi che le limitazioni poste dal legislatore italiano attraverso

¹⁰² Sul “caso Stamina” si vedano M. FERRARI, *Il diritto alla speranza del paziente legittima la disapplicazione della legge? Principi e responsabilità a confronto in tema di “cure compassionevoli”*, in *Responsabilità civile e previdenza*, n. 3/2014, 1019 ss., L. BUFFONI, *La “validità” della legge scientifica nel caso Stamina*, in *Giur. cost.* n. 4/2015, 1548 ss., G. NUCCI, D. PIERGIOVANNI, M. GABBRIELLI, M. BENVENUTI, *Il cosiddetto “metodo Stamina”: cronistoria, giurisprudenza ed esperienze casistiche personali*, in *Riv. it. di medicina legale*, n. 2/2014, 431 ss., F. BUZZI, G. TASSI, *La “supremazia” dei giudici, la sudditanza della scienza medica e la cedevolezza della governance amministrativa e politica in materia di trattamenti sanitari impropriamente qualificati come “compassionevoli”*, in *Rivista italiana di medicina legale*, n. 2/2014, 415 ss., E. FALLETTI, *La giurisprudenza sul “caso Stamina”*, in *Famiglia e diritto*, n. 6/2014, 609 ss., D. PARIS, *Il caso stamina fra indipendenza della magistratura e governo dei giudici. Riflessioni a margine di una delibera del CSM*, in *Rivista italiana di medicina legale*, n. 3/2016, 1321 ss. Si concentra particolarmente sulla sentenza della Corte costituzionale G. SERENO, *Il “caso Stamina” all’esame della Corte costituzionale: un esito condivisibile sorretto da una motivazione lacunosa*, in *Rivista Aic*, gennaio 2015. Si veda anche la sentenza della Corte europea dei diritti dell’uomo del 6 maggio 2014, commentata da A. SCALERA, *Il “caso Stamina” all’attenzione della Corte di Strasburgo*, in *Famiglia e diritto*, n. 11/2014, 981 ss.

¹⁰³ Così D. MORANA, *La salute come diritto costituzionale*, cit., 107.

¹⁰⁴ Come si legge nella risposta del 4 maggio 2017 all’interrogazione 5-10825 presentata dall’On. Valiante.

¹⁰⁵ Oltre che da diversi Stati, tra i quali la Germania e la Spagna, paesi “destinatari” della migrazione di diversi pazienti italiani in cerca di cure specifiche.

¹⁰⁶ E’ il caso della Regione Lazio, che aveva provveduto persino ad istituire un Centro di riferimento per la MCS.



la elencazione di dettagliate prestazioni da includere nei livelli essenziali, non costituirà un ostacolo insormontabile per i giudici, che già in passato hanno ritenuto di poter “concorrere” all’allargamento del catalogo predisposto a livello normativo. Il rischio, come è stato notato, è però quello di «sviluppi frammentati e sostanzialmente “anarchici”» che potrebbero essere arginati dal maggiore ricorso alla Corte costituzionale, poiché «le sue pronunce potrebbero contribuire a contenere eventuali frammentazioni, derive ed eccessi sempre possibili nella pratica del rendere giustizia nel caso concreto - ma lesivi, nei fatti, del principio costituzionale di eguaglianza -»¹⁰⁷.

¹⁰⁷ C. PANZERA, *I livelli essenziali delle prestazioni secondo i giudici comuni*, cit., 3401.