

**I BISOGNI DEI PAZIENTI  
CON MALATTIE RARE  
DEL COMPLEMENTO.  
CASI STUDIO EPN E C3G**

Realizzato con il contributo non condizionante di



Con il patrocinio di



Editore Rarelabs Srl

Editing e progetto grafico Cristina Berto

Coordinamento editoriale a cura di Alessandra Babetto

Testi a cura di Alessandra Babetto, Roberta Venturi, Ilaria Vacca e Valentina Lemma

Sportello Legale "dalla parte dei Rari" di Osservatorio Malattie Rare.

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di dicembre 2024 si configura come uno strumento di consultazione dedicato alla cittadinanza. I contenuti non hanno pretesa di esaustività e non possono essere considerati fonte normativa. I contenuti sono stati accuratamente validati ma in nessun caso possono sostituire il parere dello specialista o un parere legale. I contenuti, di proprietà di Osservatorio Malattie Rare, possono essere utilizzati esclusivamente a uso non commerciale, previa richiesta scritta da inviare a [info@osservatoriomalattierare.it](mailto:info@osservatoriomalattierare.it) e citazione della fonte.

Tutti i diritti sono riservati

©Osservatorio Malattie Rare 2024

# INDICE

<b>INTRODUZIONE</b>	<b>4</b>
<b>CAP I - LE MALATTIE RARE DEL COMPLEMENTO</b>	<b>6</b>
1.1 SCHEDA DI PATOLOGIA: EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	6
1.2 SCHEDA DI PATOLOGIA: GLOMERULOPATIA DA DEPOSITI DI C3	7
1.3 L'AZIONE DI EPN E C3G SUL SISTEMA DEL COMPLEMENTO	8
<b>CAP II - IL CONTESTO NORMATIVO DELLE MALATTIE RARE E I RELATIVI DIRITTI</b>	<b>9</b>
<b>2.1 ESENZIONE PER MALATTIA RARA: TRATTI COMUNI E DIFFERENZE TRA EPN E C3G</b>	<b>11</b>
2.1.1 L'ESENZIONE PER MALATTIA RARA	12
2.1.2 L'APPLICAZIONE DELL'ESENZIONE PER MALATTIA RARA SU EPN O C3G	13
<b>2.2 INVALIDITÀ CIVILE: CONTESTO NORMATIVO E APPLICABILITÀ PER EPN E C3G</b>	<b>14</b>
2.2.1 L'INVALIDITÀ CIVILE E LE PRESTAZIONI ECONOMICHE RELATIVE	14
2.2.2 L'ITER PER L'ACCERTAMENTO SANITARIO DELL'INVALIDITÀ CIVILE	23
2.2.3 INVALIDITÀ CIVILE E PRESTAZIONI ECONOMICHE PER MINORI	27
2.2.4 IL RICONOSCIMENTO DELL'INVALIDITÀ CIVILE PER PERSONE CON EPN O C3G	29
2.2.5 IL VISSUTO DEI PAZIENTI	30
<b>2.3 LEGGE 104: CONTESTO NORMATIVO E APPLICABILITÀ PER EPN E C3G</b>	<b>30</b>
2.3.1 ACCERTAMENTO DELL'HANDICAP AI SENSI DELLA LEGGE 104	32
2.3.2 IL RICONOSCIMENTO DELLA LEGGE 104 PER LE PERSONE CON EPN O C3G	33
2.3.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI	34
<b>CAP III - L'ESPERIENZA DEI PAZIENTI, I TRATTI COMUNI</b>	<b>35</b>
<b>3.1 PERCORSO DIAGNOSTICO</b>	<b>35</b>
3.1.1 COME SI DIAGNOSTICA L'EPN	35
3.1.2 COME SI DIAGNOSTICA LA C3G	36
3.1.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI	36
<b>3.2 PRESA IN CARICO</b>	<b>36</b>
3.2.1 TRATTAMENTO E MONITORAGGIO DELL'EPN	37
3.2.2 TRATTAMENTO E MONITORAGGIO DELLA C3G	37
3.2.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI	37
<b>3.3 CONTESTO SCOLASTICO E LAVORATIVO</b>	<b>38</b>
3.3.1 LA LEGGE 68/99 E IL COLLOCAMENTO MIRATO	38
3.3.2 I DIRITTI DEI LAVORATORI CON DISABILITÀ	40
3.3.3 PENSIONI ANTICIPATE E APE SOCIALE	43
3.3.4 LA DIMENSIONE SCOLASTICA	45
3.3.5 IL VISSUTO DEI PAZIENTI	47
<b>CAP IV - IL PUNTO DI VISTA DEL CAREGIVER, TRATTI COMUNI</b>	<b>48</b>
4.1 I DIRITTI DEI CAREGIVER	48
4.2 IL VISSUTO DEI CAREGIVER	50
<b>CAP V - I BISOGNI NON SODDISFATTI</b>	<b>53</b>
5.1 LA QUALITÀ DELLA VITA DEI PAZIENTI	53
5.2 I BISOGNI NON SODDISFATTI	54



# INTRODUZIONE

**A cura di Alessandra Babetto e Roberta Venturi, Sportello Legale "Dalla Parte dei Rari"**

Rarità della patologia, spesso sconosciuta non solo alle persone ma anche ai clinici, frammentazione delle cure, differenze territoriali, mancanza di risorse economiche per lo sviluppo di nuovi farmaci, mancanza di tutele normative precise, impatto psicologico e sociale e mancanza di servizi di supporto. Sono solo alcuni degli aspetti problematici che appesantiscono il vissuto delle persone che quotidianamente affrontano una malattia rara, soprattutto se invisibile. **Tra le patologie rare invisibili ci sono anche quelle che colpiscono il sistema del complemento, una parte essenziale del sistema immunitario che difende il corpo umano dalle infezioni.**

Questa pubblicazione si è posta l'obiettivo di raccogliere in prima istanza le **evidenze oggettive** relative a quelli che sono, o meno, **le tutele e i sostegni** destinati a persone con emoglobinuria parossistica notturna (EPN) o glomerulopatia da depositi di C3 (C3G) – due patologie che compromettono il funzionamento del sistema del complemento – e alle loro famiglie, sulla base della normativa a disposizione a valenza nazionale. Oltre a questo, però, per identificare in particolare le mancanze, meglio definite come bisogni non soddisfatti, di tutti gli interessati (non solo pazienti, ma anche caregiver) si è realizzata un'indagine anonima online, validata grazie alla collaborazione di un gruppo di clinici specializzati nelle due patologie e diffusa anche grazie al contributo di alcune associazioni di riferimento.

Hanno contribuito al tavolo di lavoro che ha validato la survey, nella doppia versione destinata a paziente e caregiver, il **prof. Eros Di Bona**, direttore U.O.C. Oncoematologia, Ospedale San Bassiano di Bassano del Grappa (VI), il **prof. Giuseppe Grandaliano**, direttore U.O.C. Nefrologia, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS di Roma, la **prof.ssa Esther Natalie Oliva**, ematologa, A.O. Bianchi-Melacrino-Morelli di Reggio Calabria, la **prof.ssa Simona Sica**, direttrice U.O.C. Ematologia e Trapianto di Cellule Staminali, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS di Roma e la **dr.ssa Gisella Vischini**, nefrologa, Unità di Nefrologia, dialisi e trapianto Policlinico Sant'Orsola di Bologna.

Hanno supportato in maniera preziosa il progetto, contribuendo alla diffusione della survey

stessa, l'**Associazione Progetto DDD ETS**, che si occupa di C3G, e l'**Associazione A.MA.R.E. – Associazione Malattie Rare Ematologiche Onlus**, che si occupa appunto di patologie ematologiche rare, tra cui anche l'EPN.

Sono stati raccolti in tutto **23 questionari compilati da parte dei pazienti, di cui 9 completi, e 7 questionari compilati da parte familiari caregiver, di cui 4 completi**. La raccolta del loro vissuto ha consentito, oltre che di verificare quanto era già possibile intuire analizzando le mancanze normative, di indagare come queste stesse carenze intacchino la vita delle persone direttamente coinvolte, nel rapporto con i medici, nel contesto scolastico e lavorativo, nella relazione con altri pazienti, ecc.

Le regioni di provenienza del campione sono state diversificate, consentendo così di raccogliere un vissuto rappresentativo anche di eventuali differenze territoriali. La provenienza dei caregiver è concentrata in Abruzzo, Friuli – Venezia Giulia, Lombardia, Puglia e Veneto. I pazienti, invece, risultano residenti in Abruzzo, Friuli – Venezia Giulia, Lazio, Lombardia, Piemonte, Toscana e Puglia.

Tra i pazienti che hanno restituito il questionario completo, il 37,50% è affetto da glomerulonefrite da depositi di C3 e il 62,50% da emoglobinuria parossistica notturna. Tutti i caregiver rispondenti sono familiari di persone con C3G: 2 genitori, 1 marito e 1 cognata.



# CAPITOLO I

## LE MALATTIE RARE DEL COMPLEMENTO

Il complemento è un **insieme di proteine** presenti nel sangue che svolgono un ruolo fondamentale nella risposta immunitaria. Quando l'organismo viene attaccato da batteri, virus o altre sostanze estranee, il sistema del complemento si attiva per **intensificare la risposta infiammatoria, targettizzate i patogeni** per renderli facilmente riconoscibili dal sistema immunitario e intervenire direttamente sull'**eliminazione dei patogeni** stessi.

Le **malattie rare del complemento** sono un gruppo eterogeneo di disturbi causati da deficit o disfunzioni di una o più proteine del complemento. L'esito di queste disfunzioni può portare a **immunodeficienza**, con conseguente maggiore sensibilità alle infezioni, **oppure** a una **iperattivazione del sistema immunitario**, che a sua volta può essere causa di danni ai tessuti e agli organi.

In generale, le malattie rare che interessano la cascata del complemento **possono potenzialmente colpire una vasta gamma di organi e tessuti**: reni, articolazioni, vasi sanguigni, sistema nervoso centrale e polmoni. Al centro di questa pubblicazione ci saranno due esempi di patologie rare di questo tipo: l'**emoglobinuria parossistica notturna** (EPN o PNH) e la **glomerulopatia da depositi di C3** (C3G).

La gravità e la specificità dei sintomi variano da una malattia all'altra e da persona a persona, per questo **la diagnosi di queste patologie può essere complessa** e richiede una valutazione specialistica. Anche il trattamento dipende dalla specifica malattia e dalla gravità dei sintomi, e può includere farmaci, plasmateresi e, in alcuni casi, trapianto di organi.

### 1.1 SCHEDA DI PATOLOGIA: EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA

L'EPN è una malattia del sangue rara e cronica, caratterizzata da una **distruzione prematura dei globuli rossi, dei globuli bianchi e delle piastrine**. Questo avviene a causa di un difetto nelle cellule staminali del midollo osseo, che porta ad un'alterazione della membrana di queste cellule.

In una persona con emoglobinuria parossistica notturna, **il sistema immunitario attacca**

**erroneamente le proprie cellule del sangue, causando l'emolisi, ovvero la rottura dei globuli rossi.**

All'origine della patologia vi è una mutazione genetica acquisita nelle cellule staminali ematopoietiche. Questa mutazione colpisce il **gene PIGA**, responsabile della produzione del complesso di proteine che protegge le cellule del sangue dall'attacco del sistema immunitario ed essenziale per l'ancoraggio di determinate proteine alla membrana cellulare dei globuli rossi.

In particolare, **sono carenti le proteine ancorate al glicosilfosfatidilinositolo (GPI)**. Tra queste, le più importanti sono il **CD55**, che ha la funzione di inibire la formazione del complesso di attacco alla membrana (MAC), che è una struttura che perfora la membrana cellulare e provoca la rottura (lisi) della cellula, e il **CD59**, anch'esso responsabile di inibire la formazione del MAC.

La carenza o assenza di queste proteine protettive rende i **globuli rossi** più suscettibili all'**attacco del sistema del complemento**, una parte del sistema immunitario che normalmente distrugge i patogeni. L'attivazione anomala del sistema del complemento lo porta ad attaccare i globuli rossi, causandone la distruzione (emolisi).

### L'ORIGINE DEL NOME

Il termine "**parossistica**" indica che la malattia si manifesta con episodi acuti e improvvisi, chiamati crisi emolitiche. A questo si è aggiunto l'aggettivo "**notturna**" perché, storicamente, si pensava che le urine scure, dovute alla presenza di emoglobina rilasciata dai globuli rossi distrutti, fossero più evidenti al mattino, dopo una notte di riposo. Tuttavia, l'emolisi può avvenire in qualsiasi momento della giornata.

### MANIFESTAZIONI E SINTOMI

Manifestazioni e sintomi dell'EPN possono variare da persona a persona e possono includere **anemia** (con conseguenti stanchezza, pallore e difficoltà a respirare), **urine scure** (a causa della presenza di emoglobina), **dolore addominale e fatica cronica**.

Oltre all'anemia emolitica, alla comparsa di urine scure e alla fatica cronica, l'EPN può causare altre manifestazioni cliniche, tra cui:

- **crisi emolitiche**: episodi acuti di distruzione dei globuli rossi, spesso scatenati da infezioni, interventi chirurgici o altri fattori stressanti;
- **trombosi**: la formazione di coaguli sanguigni, che possono colpire vene e arterie di diversi organi, causando dolore, infarto o ictus;
- **insufficienza midollare**: in alcuni casi, l'EPN può essere associata a una riduzione della produzione di tutte le cellule del sangue da parte del midollo osseo.

L'emoglobinuria parossistica notturna è una malattia cronica che richiede una **gestione medica continua**. Tuttavia, con le terapie a oggi disponibili, è possibile tenerne sotto controllo manifestazioni e sintomi.

## 1.2 SCHEDA DI PATOLOGIA GLOMERULOPATIA DA DEPOSITI DI C3

La glomerulopatia da C3 (C3G) è una malattia rara dei reni caratterizzata da un'**infiammazione dei glomeruli**, le piccole strutture a forma di gomito che filtrano il sangue. Questa infiammazione è causata da un **accumulo anomalo della proteina C3**, una componente fondamentale del sistema immunitario.

Il sistema del complemento, di cui la proteina C3 fa parte, ha un ruolo fondamentale nella difesa dell'organismo dalle infezioni. Tuttavia, in alcune persone, questo sistema può attivarsi in modo anomalo e causare un danno ai glomeruli. Questo **processo infiammatorio** porta alla formazione di depositi di C3, che danneggiano gradualmente i glomeruli, compromettendo la loro funzione di filtrazione.

Le cause esatte della C3G non sono ancora del tutto chiare, ma si ritiene che siano coinvolti diversi fattori, tra cui **disfunzioni del sistema del complemento** (mutazioni genetiche o altre alterazioni), **malattie autoimmuni** e **infezioni**, che sembrerebbero contribuire allo scatenamento della malattia.

### MANIFESTAZIONI E SINTOMI

Manifestazioni e sintomi della C3G possono variare da persona a persona e possono includere:

- **ematuria:** presenza di sangue nelle urine, che può rendere le urine di colore rosato o marrone;
- **proteinuria:** presenza di proteine nelle urine, che può causare gonfiore (edema), soprattutto agli arti inferiori;
- **ipertensione arteriosa;**
- **stanchezza cronica;**
- **perdita di appetito;**
- **febbre.**

La prognosi della C3G è variabile e dipende da diversi fattori, tra cui la gravità della malattia, la risposta al trattamento e la presenza di altre patologie. In alcuni casi, la malattia può progredire lentamente verso l'insufficienza renale cronica, mentre in altri casi può avere un decorso più benigno.

**È importante sottolineare che la C3G è una malattia complessa che richiede un approccio terapeutico personalizzato.**

## 1.3 L'AZIONE DI EPN E C3G SUL SISTEMA DEL COMPLEMENTO

Come anticipato, nell'EPN, **in assenza delle proteine protettive CD55 e CD59, il complemento si attiva in modo anomalo sui globuli rossi, portando alla loro distruzione**, causando la l'emissione di emoglobina libera nel sangue, da cui il nome della malattia.

Nella C3G, invece, **si verifica un'attivazione spontanea e persistente della via alternativa del complemento**, che porta ad un eccessivo deposito di C3 nei glomeruli. Questo deposito innesca una reazione infiammatoria che danneggia i glomeruli e compromette la funzione renale.

Entrambe le patologie, dunque, colpiscono la cascata del complemento attraverso:

- **un'attivazione anomala;**
- **danno tissutale**, rispettivamente ai globuli rossi nell'EPN e ai glomeruli nella C3G;
- **mancanza di regolazione** dei meccanismi di regolazione del complemento, che porta a una cascata infiammatoria persistente.

## CAPITOLO II

# IL CONTESTO NORMATIVO DELLE MALATTIE RARE E I RELATIVI DIRITTI

Il 27 novembre del 2021 è stata pubblicata in Gazzetta Ufficiale la Legge n. 175 del 2021, recante "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani", meglio nota come **Testo Unico sulle Malattie Rare**.

La norma, entrata in vigore il 12 dicembre 2021, ha rappresentato negli ultimi tre anni un punto di riferimento importante per il mondo delle malattie rare, anche se **ancora oggi manca di alcuni dei decreti attuativi** in essa previsti, di competenza del Governo e delle Regioni, **necessari per dare concreta attuazione ad alcune delle disposizioni contenute nel testo stesso**.

Le finalità che hanno guidato le competenti Istituzioni nella stesura del provvedimento sono: **garantire sull'intero territorio nazionale l'uniformità della presa in carico** diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati rari; **disciplinare in modo sistematico e organico gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani**.

Tra i diversi ambiti su cui la norma interviene, **un ruolo significativo è assegnato ai PDTA personalizzati, Piani Diagnostici Terapeutici Assistenziali**, che di fatto determinano tutte le prestazioni che il SSN è chiamato a garantire ai pazienti, compresi i percorsi assistenziali domiciliari, territoriali, semiresidenziali e residenziali.

L'articolo 4 rimette ai **Centri interregionali di riferimento per le malattie rare**, di cui al Decreto Ministeriale 279 del 2001, la **definizione del Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale Personalizzato** che comprende i trattamenti e i monitoraggi di cui necessita una persona affetta da malattia rara, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. L'articolo chiarisce che **sono posti a totale carico del SSN i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel PDTA personalizzato e indicati come essenziali**, appartenenti alle seguenti categorie:

- prestazioni legate alla **diagnosi**, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari in caso di necessità di conferma diagnostica;
- prestazioni correlate al **monitoraggio** clinico;
- **terapie farmacologiche**, anche innovative, di fascia A o H, i farmaci da erogare ai sensi della Legge 648/1996, i **prodotti dietetici** e le formulazioni galeniche e magistrali;
- le **cure palliative** e le prestazioni di **riabilitazione** motoria, logopedica, respiratoria, vescicale, neuropsicologica e cognitiva, di terapia psicologica e occupazionale, di

trattamenti nutrizionale;

- le **prestazioni sociosanitarie** indicate al capo IV del DPCM 12 gennaio 2017: i percorsi assistenziali domiciliari, territoriali, semiresidenziali e residenziali.

L'articolo chiarisce che **i dispositivi medici e i presidi sanitari presenti nei PDTA sono posti a carico del SSN**, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso. Si considerano i dispositivi e i presidi già oggetto di acquisto tramite procedure di gara, ferma restando la possibilità della prescrizione di prodotti personalizzati ove ne sia dimostrata la superiorità in termini di benefici per i pazienti.

Infine, l'articolo stabilisce che per tutelare la salute dei malati rari il Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze provvede, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate dal Centro Nazionale Malattie Rare, sulla base della classificazione *Orphacode*<sup>1</sup>, nonché le prestazioni necessarie al trattamento delle malattie rare stesse.

Ulteriore tema di particolare rilevanza, trattato dalla legge, è quello relativo all'assistenza farmaceutica e all'immediata disponibilità dei farmaci orfani. A questo proposito, **l'articolo 5 stabilisce che i farmaci di fascia A o H prescritti ai pazienti affetti da una malattia rara vengono erogati** dalle farmacie dei presidi sanitari, dalle aziende sanitarie territoriali di appartenenza del paziente - anche nel caso di diagnosi della malattia rara in una regione diversa da quella di residenza -, dalle farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio Sanitario Nazionale; inoltre, in caso di prescrizione relativa a malattia rara, il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre qualora previsto dal piano terapeutico assistenziale (PDTA).

Le terapie per malattia rara, nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali, devono comunque essere resi disponibili dalle Regioni. A questo proposito, per chiarezza di informazione, si fa presente che, secondo quanto previsto dal decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158, **le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano sono tenute ad aggiornare i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale entro due mesi nel caso di impiego di farmaci per la cura di malattie rare**. Contestualmente all'aggiornamento, ciascuna regione è tenuta a indicare, con deliberazione della giunta regionale, i centri di prescrizione di farmaci con nota AIFA o piano terapeutico.

## IL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

Un atto particolarmente significativo, previsto dall'articolo 9 della Legge, è il Piano nazionale per le malattie rare – PNMR che, stando al dettato normativo, dovrebbe essere aggiornato ogni tre anni. **Il nuovo Piano nazionale malattie rare 2023-2026 è stato approvato il 24 maggio 2023 dalla Conferenza Stato-Regioni a distanza di sette anni dal precedente**. Il PNMR rappresenta uno strumento di programmazione e pianificazione centrale, che **fornisce indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)** ed è quindi fondamentale per assicurare alle persone con malattia rara un'assistenza completa e continua su tutto il territorio nazionale.

## LE PROSPETTIVE FUTURE

Come anticipato in apertura, alcune delle norme contenute nel TUMR rinviano a una serie

<sup>1</sup> Orphacode è un sistema di classificazione delle malattie rare di validità internazionale che serve all'identificazione dei pazienti interessati. La codifica mediante Orphacode viene utilizzata dalle istituzioni per identificare i pazienti colpiti, perché i consueti sistemi di classificazione (ICD-10) raramente riportano le malattie rare.

di decreti, regolamenti e accordi necessari per dare concreta applicazione ad alcune delle disposizioni in esso contenute. A questo proposito, **gli atti ancora mancanti sono:**

- decreto per l'istituzione del **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare**, di competenza del Ministero del lavoro e delle politiche sociali di concerto con il Ministero della Salute e con il Ministero dell'Economia e delle Finanze, previa intesa in sede di Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, sentito l'INPS, dedicato al finanziamento delle misure di sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con malattia rara invalidi civili al 100% o disabili con connotazione di gravità ai sensi della Legge 104;
- regolamento del Ministero della Salute, di concerto con il Ministero dell'Università e della ricerca e con il Ministero dell'economia e finanze **contenete i criteri e le modalità degli incentivi rivolti alla ricerca;**
- **accordo** in sede di Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, *per stabilire le modalità per incentivare l'informazione e la comunicazione nell'ambito delle malattie rare e sensibilizzare l'opinione pubblica sul tema.* A questo proposito, il Ministero della Salute è tenuto a promuovere azioni utili per assicurare una tempestiva e corretta informazione rivolta alle persone con malattie rare (articolo 14).

## 2.1 ESENZIONE PER MALATTIA RARA: TRATTI COMUNI E DIFFERENZE TRA EPN E C3G

**I Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)** sono le prestazioni e i servizi che il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) è tenuto a fornire ai cittadini, gratuitamente o dietro pagamento di una quota di partecipazione (ticket), da garantirsi su tutto il territorio nazionale. Le prestazioni e i servizi inclusi nei LEA rappresentano il livello "essenziale" garantito a tutti i cittadini ma le Regioni possono utilizzare risorse proprie per garantire servizi e prestazioni ulteriori rispetto a quelle incluse nei LEA.

Il 18 marzo 2017 è stato pubblicato in Gazzetta Ufficiale (Supplemento ordinario n.15) il **Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017** che definisce i nuovi LEA e sostituisce integralmente il DPCM 29 novembre 2001, con cui i LEA erano stati definiti per la prima volta.

In particolare, il DPCM 12 gennaio 2017 e gli allegati, che ne sono parte integrante:

- definiscono le attività, i servizi e le prestazioni garantite ai cittadini con le risorse pubbliche messe a disposizione del Servizio Sanitario Nazionale;
- **descrivono con maggiore dettaglio e precisione prestazioni e attività oggi già incluse nei livelli essenziali di assistenza;**
- ridefiniscono e aggiornano gli elenchi delle malattie rare e delle malattie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione dal ticket;
- innovano i nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, introducendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed escludendo prestazioni obsolete;

La garanzia dell'effettiva erogazione sul territorio e dell'uniformità delle prestazioni rese ai cittadini viene valutata a seguito di un'attività di monitoraggio dell'assistenza sanitaria erogata dalle Regioni sul territorio nazionale, è affidata al Comitato LEA (Comitato permanente per la verifica dell'erogazione dei Livelli Essenziali di Assistenza) che opera

congiuntamente al Tavolo di verifica degli adempimenti.

### 2.1.1 L'ESENZIONE PER MALATTIA RARA

In tema di malattie rare, **al fine di poter accedere a tutte le prestazioni socioassistenziali e terapeutiche**, connesse a una determinata patologia, **è necessario richiedere un codice di esenzione**, specifico per patologia o per gruppi di esse, in riferimento al quale saranno erogate tutta una serie di prestazioni strettamente correlate alla patologia e alla presa in carico.

**Il diritto all'esenzione è riconosciuto dalla ASL di residenza dell'assistito, sulla base della diagnosi della malattia certificata da un Presidio della rete per le malattie rare esperto per quella specifica malattia o per il gruppo a cui appartiene.** I Presidi della rete sono individuati dalle Regioni come strutture competenti nella singola malattia o nei gruppi.

Le patologie rare, o i gruppi di esse, dotate di un codice di esenzione sono elencate all'interno dell'**Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017**; l'allegato non riporta in dettaglio le prestazioni cui il codice di esenzione dà diritto, poiché si parla di malattie che possono manifestarsi con quadri clinici molto diversi tra loro e possono, di conseguenza, avere necessità assistenziali molto varie e complesse. Il medico dovrà scegliere, tra le prestazioni incluse nei livelli di assistenza, quelle più appropriate alla specifica situazione clinica e utili al monitoraggio della malattia e delle sue complicanze ed efficaci per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti (D.Lgs. 124/98).

#### COSA COPRE L'ESENZIONE PER MALATTIA RARA?

L'esenzione dal ticket è garantita per:

- tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il **trattamento** e il **monitoraggio** della malattia rara accertata e per la **prevenzione** degli ulteriori aggravamenti;
- le prestazioni finalizzate alla **diagnosi**, eseguite presso i Presidi della Rete nazionale sulla base di un sospetto diagnostico formulato da uno specialista del SSN;
- le **indagini genetiche sui familiari** dell'assistito eventualmente necessarie per diagnosticare, all'assistito, una malattia genetica rara. Infatti, la maggior parte delle malattie rare è di origine genetica e il relativo accertamento richiede indagini, a volte sofisticate e di elevato costo, da estendere anche ai familiari della persona affetta.

Per quanto riguarda l'**assistenza farmaceutica**, si rinvia alla normativa generale vigente, secondo la quale:

- i farmaci di fascia A sono gratuiti per tutti gli assistiti,
- i farmaci di fascia H sono farmaci ospedalieri-gratuiti,
- i farmaci di fascia C sono a pagamento per tutti gli assistiti.

Alcune Regioni, tuttavia, hanno autonomamente disposto l'erogazione gratuita di farmaci per malattia rara o di altri prodotti, anche non classificati come farmaci, utilizzando fondi propri in quanto si tratta di livelli di assistenza ulteriori rispetto a quelli previsti a livello nazionale, i cosiddetti extra LEA.

#### COME SI APPLICA L'ESENZIONE PER MALATTIA RARA

Il ticket, introdotto in Italia dal 1982, rappresenta il modo, individuato dalla legge, con cui gli assistiti contribuiscono o "partecipano" al costo delle prestazioni sanitarie di cui usufruiscono.

**Le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare e le specifiche**

**forme di tutela per i soggetti affetti da tali patologie sono definite dal Decreto Ministeriale n. 279/2001.**

Il Decreto istituisce, in primo luogo, la Rete Nazionale per le Malattie Rare per la cura, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Tale Rete è costituita da Presidi accreditati, individuati dalle Regioni. La diffusione dell'elenco dei Presidi sanitari inclusi nella Rete è curata dal Ministero della Salute.

Il citato Allegato 7 del Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017, contenente l'attuale elenco delle malattie rare per le quali è riconosciuta l'esenzione, ha sostituito il precedente, estendendo il diritto di esenzione a ulteriori patologie.

### COME AVVIENE IL RICONOSCIMENTO DELL'ESENZIONE

In presenza di un **sospetto diagnostico** di una malattia rara inclusa nell'elenco, il medico specialista, il Medico di Medicina Generale o il pediatra di libera scelta del Servizio Sanitario Nazionale **indirizzano il paziente al Presidio della Rete** in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.

Presso il Presidio, l'assistito riceve, da uno specialista che opera nel Centro, un **certificato di malattia rara**. Tale certificato ha una **durata illimitata** e validità su tutto il territorio nazionale, e può essere rilasciato da un Centro posto anche fuori dalla regione di residenza.

**L'assistito, una volta accertata la malattia presente nell'elenco, può chiedere il riconoscimento dell'esenzione presso gli sportelli dell'azienda sanitaria locale di residenza**, allegando la certificazione rilasciata dal Presidio della Rete, oltre a un documento di identità in corso di validità e alla tessera sanitaria.

Una volta ricevuto il certificato di esenzione per malattia rara, il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), anche se, come anticipato, per le malattie rare non è riportato un elenco dettagliato delle prestazioni esenti, in quanto si tratta di malattie che possono manifestarsi con quadri clinici molto diversi e, quindi, richiedere prestazioni sanitarie diverse. Il medico specialista del Centro di diagnosi e cura dovrà scegliere, tra le prestazioni incluse nei LEA, quelle necessarie e più appropriate alla specifica condizione clinica, indicandole nel **piano terapeutico** per malattia rara del paziente.

**La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili con esenzione deve contenere il codice della malattia rara per la quale è riconosciuta l'esenzione.**

### 2.1.2 L'APPLICAZIONE DELL'ESENZIONE PER MALATTIA RARA SU EPN O C3G

In riferimento alle patologie oggetto della presente pubblicazione, mentre per l'**emoglobinuria parossistica notturna** (EPN) il **codice di esenzione univoco**, presente nell'Allegato 7 del DPCM del 2017, è **RD0020**, per la glomerulopatia da C3 (C3G) la situazione è un po' più complessa.

La C3G, infatti, non è presente tra le patologie indicate nel DPCM e non ha quindi la possibilità di essere ricondotta in maniera immediata a uno specifico codice di esenzione. Tuttavia, grazie al lavoro di implementazione della lista delle patologie realizzato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare della Lombardia, che ha ricondotto una lunga lista di patologie assenti nell'Allegato 7 al gruppo di patologie di riferimento<sup>2</sup>, possiamo dire che oggi sia convenzione assegnare alla **Glomerulonefrite da depositi di C3** il **codice di esenzione RJG020**, codice di gruppo relativo alle Glomerulopatie primitive

<sup>2</sup> L'elenco di codici di esenzione così come ampliato dal Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare della Lombardia è disponibile a questo link

[https://malattierare.marionegri.it/images/Elenco\\_malattie/2019\\_05\\_27\\_elenco\\_mr\\_esenti\\_dpcm\\_12\\_01\\_2017.pdf](https://malattierare.marionegri.it/images/Elenco_malattie/2019_05_27_elenco_mr_esenti_dpcm_12_01_2017.pdf)

(escluso: Glomerulopatia a lesioni minime). Tale evidenza empirica emerge anche da alcuni PDTA regionali – si citano, a titolo esemplificativo, quelli di Toscana e Lombardia – e dal vissuto di pazienti e caregiver raccolto ai fini di questa pubblicazione.

### IL VISSUTO DEI PAZIENTI

Tutti i pazienti che hanno completato il questionario loro sottoposto affermano di aver ottenuto, senza intoppi, l'esenzione per patologia: **33,33% (3 pazienti) riconducibili al gruppo delle glomerulonefriti (RJG020), 55,56% (5 pazienti) specifici per l'emoglobinuria parossistica notturna (RD0020) e un codice differente**, legato a comorbidità.

Nella maggior parte dei casi il percorso di riconoscimento dell'esenzione ha richiesto poche settimane (66,67%) ma in misura minore i rispondenti hanno dovuto attendere un anno (11,11%, 1 paziente), due anni (11,11%, 1 paziente) o anche oltre tre anni (11,11%, 1 paziente).

## 2.2 INVALIDITÀ CIVILE: CONTESTO NORMATIVO E APPLICABILITÀ PER EPN E C3G

### 2.2.1 L'INVALIDITÀ CIVILE E LE PRESTAZIONI ECONOMICHE RELATIVE

**L'attribuzione dell'invalidità civile in Italia si basa sulla riduzione della capacità lavorativa e sull'impossibilità di svolgere compiti e funzioni caratterizzanti la propria età.** A certificare questa ridotta capacità è il medico INPS, a valutarla è la Commissione ASL (o USL), integrata con un medico dell'INPS.

Sono considerati invalidi civili anche:

- i ciechi civili;
- i sordi.

Non sono considerati invalidi civili:

- gli invalidi di guerra;
- gli invalidi di lavoro (per i lavoratori privati) e gli invalidi di servizio (per i dipendenti pubblici e le categorie assimilate).

### PERCENTUALI E PRESTAZIONI – CITTADINI MAGGIORENNI

L'invalidità civile viene assegnata su **base percentuale**. Le prestazioni economiche, le esclusioni dalla partecipazione alla spesa sanitaria (esenzioni da ticket) e gli altri diritti dipendono dalla percentuale che viene attribuita.

Di seguito uno schema riassuntivo, valido per i cittadini maggiorenni in età lavorativa:

**Meno di 33%: NON INVALIDO.** Nel verbale si riporta questa dicitura: "assenza di patologia o con una riduzione delle capacità inferiore a 1/3".

### INVALIDO CON RIDUZIONE PERMANENTE DELLA CAPACITÀ LAVORATIVA IN MISURA SUPERIORE A 1/3

- **Dal 34%:** concessione gratuita di ausili e protesi previsti dal nomenclatore nazionale, subordinata alle patologie indicate nel verbale di invalidità.
- **Dal 46%: oltre al punto precedente, iscrizione alle liste di collocamento mirato.**
- **Dal 50%:** oltre ai punti precedenti, congedo straordinario per cure, se previsto dal CCNL.

## **INVALIDO CON RIDUZIONE PERMANENTE DELLA CAPACITÀ LAVORATIVA IN MISURA SUPERIORE AI 2/3**

**Dal 67%:** Oltre ai punti precedenti, **esenzione parziale pagamento ticket per visite specialistiche, esami ematochimici e diagnostica strumentale**<sup>3</sup>. Si suggerisce comunque di contattare il proprio Distretto sociosanitario, la propria Azienda Asl o il proprio medico di famiglia per le informazioni più aggiornate e valide localmente.

## **INVALIDO CON RIDUZIONE PERMANENTE CON INVALIDITÀ PARI O SUPERIORE AL 74%**

Oltre ai punti precedenti, erogazione dell'**assegno mensile** se in possesso dei requisiti richiesti, anche in termini di reddito. Possibilità di richiedere l'APE Sociale.

## **INVALIDO CON TOTALE E PERMANENTE INABILITÀ LAVORATIVA**

**100%:** oltre ai punti precedenti, escluso l'assegno mensile, erogazione della **pensione di inabilità** nel rispetto dei limiti reddituali ed esenzione anche del ticket farmaci.

## **INVALIDO CON TOTALE E PERMANENTE INABILITÀ LAVORATIVA E IMPOSSIBILITÀ A DEAMBULARE SENZA L'AIUTO PERMANENTE DI UN ACCOMPAGNATORE OPPURE CON NECESSITÀ DI ASSISTENZA CONTINUA NON ESSENDO IN GRADO DI SVOLGERE GLI ATTI QUOTIDIANI DELLA VITA**

**100% più indennità di accompagnamento:** oltre ai benefici del punto precedente **indennità di accompagnamento** indipendentemente dall'età e dai redditi posseduti, che viene, nella maggior parte dei casi, sospesa durante i periodi di ricovero gratuito in istituto.

## **LE PRESTAZIONI ECONOMICHE PER I CITTADINI MAGGIORENNI**

Il riconoscimento di una data percentuale di invalidità civile può permettere l'accesso a una serie di prestazioni economiche che sintetizzeremo di seguito.

Riportiamo in questa sede unicamente **le prestazioni accessibili alle persone con emoglobinuria parossistica notturna o glomerulopatia da depositi di C3**, sono escluse dall'elenco prestazioni erogate a favore di persone cieche o sorde.

## **ASSEGNO ORDINARIO DI INVALIDITÀ**

**L'assegno Ordinario d'Invalidità è un trattamento economico** - non reversibile ed erogato a domanda - **riservato ai lavoratori dipendenti del settore privato e ai lavoratori autonomi con un livello d'invalidità tale da ridurre di oltre 2/3 la capacità lavorativa.**

### **Requisiti**

Può richiedere l'assegno chi, a causa di infermità o difetto fisico o mentale, abbia la capacità lavorativa ridotta a meno di un terzo e che abbia maturato almeno cinque anni di assicurazione e 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione) di cui 156 (tre anni di contribuzione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda. Non è richiesta la cessazione dell'attività lavorativa.

Il diritto alla prestazione può essere perfezionato anche con contribuzione estera maturata in **Paesi dell'Unione Europea** o in **Paesi extracomunitari convenzionati con l'Italia**. In tal caso, l'accertamento del diritto a pensione può essere effettuato con la totalizzazione internazionale dei periodi assicurativi italiani ed esteri. L'importo della pensione, invece,

<sup>3</sup> **C01** Invalidi civili al 100% di invalidità senza indennità di accompagnamento (ex art.6 DM 1.2.1991). **C02** Invalidi civili al 100% di invalidità con indennità di accompagnamento (ex art.6 DM 1.2.1991). **C03** Invalidi civili con riduzione della capacità lavorativa superiore a 2/3 dal 67% al 99% di invalidità (ex art.6 DM 1.2.1991). **C04** Invalidi < di 18 anni con indennità di frequenza ex art. 1 L. 289/90 (ex art.5 D.Lgs. 124/98). **C05** Ciechi assoluti o con residuo visivo non superiore a 1/10 ad entrambi gli occhi riconosciuti dalla Commissione Invalidi Ciechi Civili (art.6 DM 1.2.1991). **C06** Sordomuti (chi è colpito da sordità dalla nascita o prima dell'apprendimento della lingua parlata - art.6 DM 1.2.1991, ex art.7 L.482/68 come modificato dalla L.68/99).

viene calcolato in proporzione ai contributi accreditati nell'assicurazione italiana, secondo il criterio del pro-rata che si applica alle prestazioni in regime internazionale.

### **Decorrenza e durata**

L'Assegno Ordinario di Invalidità decorre **dal primo giorno del mese successivo a quello di presentazione della domanda**, se risultano soddisfatti tutti i requisiti richiesti sia sanitari sia amministrativi, e ha **validità triennale**.

Il beneficiario può chiedere la conferma nel semestre precedente la data di scadenza senza soluzione di continuità nel pagamento oppure entro 120 giorni dalla data di scadenza. Dopo tre riconoscimenti consecutivi, l'Assegno è confermato automaticamente, salvo le facoltà di revisione.

L'erogazione dell'Assegno è **compatibile con lo svolgimento dell'attività lavorativa** ma è ridotta nell'importo.

**Al compimento dell'età pensionabile** e in presenza di tutti i requisiti, l'Assegno Ordinario di Invalidità **viene trasformato d'ufficio in pensione di vecchiaia**.

### **Come fare domanda**

La domanda deve essere presentata online all'INPS attraverso il servizio dedicato. In alternativa, si può fare la domanda tramite:

- Contact center al numero 803 164 (gratuito da rete fissa) oppure 06 164 164 da rete mobile;
- enti di patronato e intermediari dell'Istituto, attraverso i servizi telematici offerti dagli stessi.

Alla domanda deve essere allegata la certificazione medica (mod. SS3 compilato e inviato dal medico curante).

### **Tempi di lavorazione del provvedimento**

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito dalla Legge n. 241/1990 in 30 giorni. In alcuni casi la legge può fissare termini diversi.<sup>4</sup>

### **ASSEGNO MENSILE DI ASSISTENZA (PENSIONE DI INVALIDITÀ CIVILE) DAL 74% DI INVALIDITÀ**

L'**assegno mensile** è una prestazione economica, erogata a domanda, in favore dei soggetti ai quali è stata **riconosciuta una riduzione parziale della capacità lavorativa** (dal 74% al 99%) e con un **reddito inferiore alle soglie** previste annualmente dalla legge.

L'assegno mensile di assistenza viene **corrisposto per 13 mensilità** a partire dal primo giorno del mese successivo alla presentazione della domanda o, eccezionalmente, dalla data indicata dalle competenti commissioni sanitarie.

Ai fini dell'accertamento del requisito reddituale in sede di prima liquidazione si considerano i redditi, soggetti a IRPEF (ex art. 14 septies Legge 33/1980), dell'anno in corso dichiarati dall'interessato in via presuntiva. Per gli anni successivi si considerano, per le pensioni, i redditi percepiti nell'anno solare di riferimento, mentre per le altre tipologie di redditi, soggetti a IRPEF (ex art. 14 septies Legge 33/1980), gli importi percepiti negli anni precedenti.

In condizioni particolari di reddito, l'importo dell'assegno può essere incrementato su base mensile secondo quanto stabilito dalla legge (maggiorazione sociale).

Al compimento dell'età anagrafica per il diritto all'assegno sociale (fino al 31 dicembre 2024 è 67 anni), l'assegno mensile di assistenza si trasforma in **assegno sociale sostitutivo**.

### **Requisiti**

L'assegno può essere richiesto da chi è in possesso dei seguenti requisiti:

<sup>4</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

- riconoscimento di una percentuale di invalidità compresa tra il 74% e il 99%;
- reddito non superiore alla soglia stabilita ogni anno per legge (per il 2024: 5.725,46 euro);
- mancato svolgimento di attività lavorativa (art. 12 ter Decreto-Legge 146/2021, convertito in legge con modificazione 215/2021, che ha ridefinito il concetto di inattività lavorativa);
- età compresa tra i 18 e i 67 anni;
- cittadinanza italiana;
- per i cittadini stranieri comunitari e cittadini extracomunitari e loro familiari: iscrizione all'anagrafe del comune di residenza;
- per i cittadini stranieri extracomunitari: permesso di soggiorno di almeno un anno (art. 41 TU immigrazione);
- residenza stabile e abituale sul territorio nazionale.

Per ottenere la prestazione **è necessario anzitutto che la minorazione sia stata riconosciuta nel verbale rilasciato dall'apposita Commissione medico legale al termine dell'accertamento sanitario.**

### **Incompatibilità**

L'assegno mensile è **incompatibile con prestazioni a carattere diretto**, concesse a seguito di invalidità contratte per causa di guerra, di lavoro o di servizio, **nonché con le pensioni dirette di invalidità a qualsiasi titolo** erogate dall'Assicurazione Generale Obbligatoria per l'invalidità, la vecchiaia e i superstiti dei lavoratori dipendenti, dalle gestioni pensionistiche per i lavoratori autonomi e da ogni altra gestione pensionistica per i lavoratori dipendenti avente carattere obbligatorio. L'interessato può comunque optare per il trattamento economico più favorevole.

Se la situazione di incompatibilità si manifesta dopo la concessione dell'assegno mensile, l'invalido ha l'obbligo di comunicarlo all'INPS entro 30 giorni dalla notifica del provvedimento con il quale gli viene riconosciuto da parte di un altro ente il trattamento pensionistico di invalidità incompatibile.

Come fare domanda

La domanda può essere presentata direttamente **online sul sito dell'INPS oppure tramite un ente di Patronato o un'associazione di categoria** (ANMIC, ENS, UIC, ANFASS).

Nella domanda di avvio del procedimento devono essere inseriti anche i dati socioeconomici: eventuali ricoveri, svolgimento di attività lavorativa, dati reddituali, indicazione delle modalità di pagamento e della delega alla riscossione di un terzo o in favore delle associazioni.

Con l'eccezione delle domande di aggravamento, non è possibile presentare una nuova domanda per la stessa prestazione fino a quando non sia esaurito l'iter di quella in corso o, in caso di ricorso giudiziario, finché non sia intervenuta una sentenza passata in giudicato. L'iter di riconoscimento si conclude con l'invio da parte dell'INPS del verbale di invalidità civile tramite raccomandata A/R o all'indirizzo PEC (se fornito dall'utente) e resta disponibile nel servizio Cassetta postale online.

### **Tempi di lavorazione del provvedimento**

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito in 45 giorni per la fase sanitaria e 45 per la fase concessoria.

### **PENSIONE DI INABILITÀ CIVILE**

La pensione di inabilità è una prestazione economica, erogata a domanda, in favore dei

soggetti ai quali sia riconosciuta una **inabilità lavorativa totale (100%) e permanente (invalidi totali)**, e che si trovano **in stato di bisogno economico**.

Il beneficio spetta agli invalidi totali di età compresa tra i 18 e i 67 anni che soddisfano i requisiti sanitari e amministrativi previsti dalla legge e sono residenti in forma stabile in Italia.

**Al compimento dell'età anagrafica per il diritto all'assegno sociale (per il 2024 pari a 67 anni), la pensione di inabilità si trasforma in assegno sociale sostitutivo.**

### Requisiti

La pensione può essere richiesta da chi è in possesso dei seguenti requisiti:

- riconoscimento dell'inabilità totale e permanente (100%);
- reddito inferiore alla soglia stabilita ogni anno per legge;
- età compresa tra i 18 e i 67 anni;
- cittadinanza italiana;
- per i cittadini stranieri comunitari: iscrizione all'anagrafe del comune di residenza;
- per i cittadini stranieri extracomunitari: permesso di soggiorno di almeno un anno (art. 41 TU immigrazione);
- residenza stabile e abituale sul territorio nazionale.

Per ottenere la prestazione è necessario anzitutto che la minorazione sia stata riconosciuta nel verbale rilasciato dall'apposita commissione medico legale al termine dell'accertamento sanitario.

La pensione **spetta anche se l'invalido è ricoverato in un istituto pubblico che provvede al suo sostentamento**.

La pensione di inabilità è **compatibile con le prestazioni erogate a titolo di invalidità** per causa di guerra, di lavoro o di servizio, purché sia stata riconosciuta per una patologia o menomazione diversa. È **compatibile con pensioni dirette di invalidità erogate dall'Assicurazione Generale Obbligatoria** per l'invalidità, la vecchiaia e i superstiti dei lavoratori dipendenti, dalle gestioni pensionistiche per i lavoratori autonomi e da ogni altra pensione obbligatoria per i lavoratori dipendenti. **È compatibile con l'attività lavorativa**.

### Come fare domanda

La domanda può essere presentata direttamente **online sul sito dell'INPS oppure tramite un ente di Patronato o un'associazione di categoria** (ANMIC, ENS, UIC, ANFASS).

Nella domanda di avvio del procedimento devono essere inseriti anche i dati socioeconomici: eventuali ricoveri, svolgimento di attività lavorativa, dati reddituali, indicazione delle modalità di pagamento e della delega alla riscossione di un terzo o in favore delle associazioni.

Con l'eccezione delle domande di aggravamento, non è possibile presentare una nuova domanda per la stessa prestazione fino a quando non sia esaurito l'iter di quella in corso o, in caso di ricorso giudiziario, finché non sia intervenuta una sentenza passata in giudicato.

L'iter di riconoscimento si conclude con l'invio da parte dell'INPS del verbale di invalidità civile tramite raccomandata A/R o all'indirizzo PEC (se fornito dall'utente) e resta disponibile nel servizio Cassetta postale online.

### Tempi di lavorazione del provvedimento

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito dalla Legge n. 241/1990 in 30 giorni. In alcuni casi la legge può fissare termini diversi.<sup>5</sup>

<sup>5</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

## PENSIONE DI INABILITÀ PREVIDENZIALE

La pensione di inabilità è una prestazione economica, erogata a domanda, in favore dei lavoratori per i quali viene accertata l'**assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa**.

Dal 2013 la pensione di inabilità è liquidata tenendo conto di tutta la contribuzione posseduta nell'Assicurazione Generale Obbligatoria (AGO), nelle forme sostitutive ed esclusive della medesima e nella Gestione Separata.

L'importo viene **determinato con il sistema di calcolo misto** (una quota calcolata con il sistema retributivo e una quota con il sistema contributivo) o contributivo, se il lavoratore ha iniziato l'attività lavorativa dopo il 31 dicembre 1995.

### Requisiti

Hanno diritto alla pensione di inabilità i lavoratori:

- dipendenti;
- autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri);
- iscritti alla Gestione Separata.

La pensione di inabilità viene concessa **in presenza di assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa** a causa di infermità o difetto fisico o mentale, valutati dalla Commissione Medica Legale dell'INPS e di almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione) di cui 156 (tre anni di contribuzione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

È, inoltre, richiesta:

- la cessazione di qualsiasi tipo di attività lavorativa;
- la cancellazione dagli elenchi anagrafici degli operai agricoli e dagli elenchi di categoria dei lavoratori autonomi;
- la cancellazione dagli albi professionali;
- la rinuncia ai trattamenti a carico dell'assicurazione obbligatoria contro la disoccupazione e a ogni altro trattamento sostitutivo o integrativo della retribuzione.

### Decorrenza e durata

La pensione di inabilità decorre dal primo giorno del mese successivo a quello di presentazione della domanda se risultano soddisfatti tutti i requisiti, sia sanitari sia amministrativi, richiesti. La pensione di inabilità **può essere soggetta a revisione**.

### Come fare domanda

Alla domanda va allegata la certificazione medica (modulo SS3 compilato e inviato dal medico curante).

La domanda può essere presentata online all'INPS attraverso il servizio dedicato. In alternativa si può fare domanda tramite:

- Contact center al numero 803 164 (gratuito da rete fissa) oppure 06 164 164 da rete mobile;
- enti di patronato e intermediari dell'Istituto, attraverso i servizi telematici offerti dagli stessi.

### Tempi di lavorazione del provvedimento

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito dalla Legge n. 241/1990

in 30 giorni. In alcuni casi la legge può fissare termini diversi.<sup>6</sup>

## **PENSIONE DI INABILITÀ IN REGIME DI TOTALIZZAZIONE**

La totalizzazione consente l'acquisizione del diritto a un'unica pensione di inabilità **per i lavoratori che hanno versato contributi in diverse casse, gestioni o fondi previdenziali**. La totalizzazione è completamente gratuita, a differenza della ricongiunzione che è onerosa.

### **Requisiti**

La pensione è rivolta a tutti i lavoratori dipendenti, autonomi e liberi professionisti, per i quali viene accertata l'assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa.

Ai fini del perfezionamento dei già menzionati requisiti rileva la sommatoria dei periodi assicurativi e contributivi non coincidenti, risultanti presso le singole gestioni in cui l'interessato sia stato iscritto.

La gestione di ultima iscrizione del richiedente provvede all'accertamento della sussistenza del requisito sanitario. Relativamente ai soggetti iscritti a gestioni istituite presso l'INPS dovrà essere verificato lo stato inabilitante ai sensi dell'articolo 2, Legge 12 giugno 1984, n. 222. La maggiorazione convenzionale dell'anzianità dovrà essere ripartita tra tutte le gestioni incluse nella pensione di inabilità in totalizzazione, in proporzione all'anzianità assicurativa posseduta dall'assicurato.

### **Decorrenza**

Le pensioni di inabilità in regime di totalizzazione decorrono dal primo giorno del mese successivo a quello di presentazione della domanda di pensione, se risultano perfezionati tutti i requisiti previsti compreso quello sanitario.

### **Come fare domanda**

La totalizzazione può essere richiesta anche dal titolare di assegno ordinario di invalidità, per ottenere un trattamento di inabilità assoluta e permanente.

La domanda deve essere **presentata dal lavoratore all'ultimo ente pensionistico presso il quale è iscritto o è stato iscritto** in caso di pregressa cessazione dell'attività lavorativa. Nella domanda devono essere indicati tutti gli enti presso i quali il lavoratore ha contribuito. La sede che riceve la domanda dovrà attivarsi per avviare il procedimento con gli altri enti interessati.

La domanda di pensione di inabilità in regime di totalizzazione deve essere presentata online all'INPS attraverso il servizio dedicato.

### **Tempi di lavorazione del provvedimento**

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito dalla Legge n. 241/1990 in 30 giorni. In alcuni casi la legge può fissare termini diversi.<sup>7</sup>

## **INDENNITÀ DI ACCOMPAGNAMENTO**

L'indennità di accompagnamento è una prestazione economica, erogata a domanda, a favore dei **soggetti mutilati o invalidi totali** per i quali è stata accertata l'**impossibilità di deambulare** senza l'aiuto di un accompagnatore oppure l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita.

Spetta a tutti i cittadini in possesso dei requisiti sanitari residenti in forma stabile in Italia,

<sup>6</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

<sup>7</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

indipendentemente dal reddito personale annuo e dall'età.

L'indennità viene corrisposta per **12 mensilità** a decorrere dal primo giorno del mese successivo alla presentazione della domanda o, eccezionalmente, dalla data indicata dalle commissioni sanitarie nel verbale di riconoscimento dell'invalidità civile. Il pagamento dell'indennità viene, nella maggior parte dei casi, **sospeso in caso di ricovero a totale carico dello Stato per un periodo superiore a 29 giorni**.

### Requisiti

L'indennità è riconosciuta a chi è in possesso dei seguenti requisiti:

- riconoscimento dell'inabilità totale e permanente (100%);
- riconoscimento dell'impossibilità a deambulare autonomamente senza l'aiuto permanente di un accompagnatore;
- riconoscimento dell'impossibilità a compiere autonomamente gli atti quotidiani della vita senza un'assistenza continua;
- residenza stabile e abituale sul territorio nazionale;
- cittadinanza italiana;
- per i cittadini stranieri comunitari: iscrizione all'anagrafe del comune di residenza;
- per i cittadini stranieri extracomunitari: permesso di soggiorno di almeno un anno (art. 41 TU immigrazione);
- residenza stabile e abituale sul territorio nazionale.

### Compatibilità e incompatibilità

L'indennità di accompagnamento è **incompatibile con analoghe prestazioni concesse per invalidità contratte per causa di guerra, di lavoro o di servizio**. È data facoltà al cittadino di esercitare il diritto di opzione per il trattamento più favorevole.

L'indennità di accompagnamento è **compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa**, dipendente o autonoma, e con la titolarità di una patente speciale. È inoltre **compatibile e cumulabile con l'indennità di comunicazione e l'indennità di accompagnamento** per cieco assoluto purché siano state concesse per distinte minorazioni, ognuna relativa a differenti status di invalidità (soggetti pluriminorati).

### Come fare domanda

Per ottenere la prestazione è necessario anzitutto che la minorazione sia stata riconosciuta nel verbale rilasciato dall'apposita commissione medico legale al termine dell'accertamento sanitario.

Nella domanda di avvio del procedimento devono essere inseriti anche i dati socioeconomici: eventuali ricoveri, svolgimento di attività lavorativa, indicazione delle modalità di pagamento e della delega alla riscossione di un terzo o in favore delle associazioni.

Se invece la **domanda è presentata da un minore**, queste informazioni dovranno essere inviate solo dopo il riconoscimento del requisito sanitario, attraverso la compilazione e l'invio del modello AP70. I minori titolari dell'indennità di accompagnamento, al compimento della maggiore età devono presentare il modulo AP70 per l'erogazione della prestazione da maggiorenne (pensione di inabilità) senza necessità di effettuare ulteriori accertamenti sanitari.

La domanda può essere **presentata direttamente online sul sito dell'INPS**, accedendo al servizio tramite le proprie credenziali, oppure tramite un ente di patronato o un'associazione di categoria (ANMIC, ENS, UIC, ANFASS).

Con l'eccezione delle domande di aggravamento, non è possibile presentare una nuova domanda per la stessa prestazione fino a quando non sia esaurito l'iter di quella in corso o, in caso di ricorso giudiziario, finché non sia intervenuta una sentenza passata in giudicato.

L'iter di riconoscimento si conclude con l'invio da parte dell'INPS del verbale di invalidità civile tramite raccomandata A/R o all'indirizzo PEC, se fornito dall'utente, e resta disponibile nel servizio Cassetta postale online.

### **Tempi di lavorazione del provvedimento**

Il termine ordinario per l'emanazione dei provvedimenti è stabilito dalla Legge n. 241/1990 in 30 giorni. In alcuni casi la legge può fissare termini diversi.<sup>8</sup>

### **ASSEGNO SOCIALE PER GLI INVALIDI CIVILI**

L'assegno sociale è una prestazione economica, erogata a domanda, dedicata ai cittadini italiani e stranieri in condizioni economiche disagiate, **con età superiore ai 67 anni**, e con redditi inferiori alle soglie definite annualmente dalla legge. Dal 1° gennaio 1996, l'assegno sociale ha sostituito la pensione sociale. La prestazione ha natura assistenziale e non è esportabile; pertanto, non può essere riconosciuta se il titolare della prestazione risiede all'estero. Il beneficio economico **non è reversibile** ai familiari superstiti.

### **Requisiti**

Il beneficio è rivolto ai:

- cittadini italiani;
- cittadini comunitari iscritti all'Anagrafe del comune di residenza;
- cittadini extracomunitari familiari di cittadino comunitario (articolo 19, commi 2 e 3, Decreto Legislativo 30/2007);
- cittadini extracomunitari titolari di permesso di soggiorno UE per soggiornanti di lungo periodo e ai cittadini stranieri o apolidi titolari dello status di rifugiato politico o di protezione sussidiaria.

I beneficiari devono percepire un reddito al di sotto delle soglie stabilite annualmente dalla legge.

Per ottenere l'Assegno, tutti i cittadini italiani e stranieri devono soddisfare i seguenti requisiti:

- 67 anni di età (dal 1° gennaio 2019);
- stato di bisogno economico;
- cittadinanza italiana e situazioni equiparate;
- residenza effettiva in Italia;
- requisito dei dieci anni di soggiorno legale e continuativo in Italia (dal 1° gennaio 2009).

Il diritto alla prestazione è accertato in base al reddito personale per i cittadini non coniugati e in base al cumulo del reddito del coniuge per i cittadini coniugati. Per l'attribuzione si considerano i seguenti redditi del coniuge e del richiedente:

- redditi assoggettabili all'IRPEF, al netto dell'imposizione fiscale e contributiva;
- redditi esenti da imposta;
- redditi soggetti a ritenuta alla fonte a titolo d'imposta (vincite derivanti dalla sorte, da giochi di abilità, da concorsi a premi, corrisposte dallo Stato, da persone giuridiche pubbliche e private);

<sup>8</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

- redditi soggetti a imposta sostitutiva come interessi postali e bancari, interessi dei CCT e di ogni altro titolo di stato, interessi, premi e altri frutti delle obbligazioni e titoli similari, emessi da banche e Società per Azioni, ecc;
- redditi di terreni e fabbricati;
- pensioni di guerra;
- rendite vitalizie erogate dall'INAIL;
- pensioni dirette erogate da Stati esteri;
- pensioni e gli assegni erogati agli invalidi civili, ai ciechi civili e ai sordi;
- assegni alimentari corrisposti a norma del Codice civile.

Ai fini dell'attribuzione non si computano:

- trattamenti di fine rapporto e anticipazioni sui trattamenti stessi;
- reddito della casa di abitazione;
- competenze arretrate soggette a tassazione separata;
- indennità di accompagnamento per invalidi civili, ciechi civili e le indennità di comunicazione per i sordi;
- assegno vitalizio erogato agli ex combattenti della guerra 1915-1918.

### **Decorrenza e durata**

Il pagamento dell'Assegno inizia dal primo giorno del mese successivo alla presentazione della domanda. Il beneficio ha carattere provvisorio e la verifica del possesso dei requisiti socioeconomici e della effettiva residenza avviene annualmente.

L'Assegno viene sospeso se il titolare soggiorna all'estero per più di 29 giorni. Dopo un anno dalla sospensione, la prestazione è revocata.

### **Come fare domanda**

La domanda deve essere presentata online all'INPS attraverso il servizio dedicato. Le istruzioni per la compilazione sono consultabili nel manuale scaricabile una volta eseguito l'accesso al servizio.

In alternativa, si può fare la domanda tramite:

- Contact center al numero 803 164 (gratuito da rete fissa) oppure 06 164164 da rete mobile;
- enti di patronato e intermediari dell'Istituto, attraverso i servizi telematici offerti dagli stessi.

### **Tempi di lavorazione del provvedimento**

Il termine per la definizione del provvedimento è stato fissato in 45 giorni dal Regolamento per la definizione dei termini di conclusione dei procedimenti amministrativi adottato dall'INPS ai sensi dell'articolo 2, legge 241/1990.<sup>9</sup>

## **2.2.2 L'ITER PER L'ACCERTAMENTO SANITARIO DELL'INVALIDITÀ CIVILE**

Possono presentare domanda di riconoscimento dell'invalidità civile:

- **i cittadini italiani** con residenza in Italia;
- **i cittadini stranieri comunitari** legalmente soggiornanti in Italia e iscritti all'anagrafe del Comune di residenza;

<sup>9</sup> Per ulteriori specifiche sulle tempistiche si prega di consultare il sito INPS e la tabella [a questo link](#).

- **i cittadini stranieri extracomunitari** legalmente soggiornanti in Italia, titolari del requisito del permesso di soggiorno di almeno un anno, come previsto dall'articolo 41 del Testo unico per l'immigrazione, anche se privi di permesso di soggiorno CE di lungo periodo.

Il processo di **riconoscimento dell'invalidità civile** si compone di **UNA FASE SANITARIA E UNA FASE AMMINISTRATIVA**.

La prima serve per accertare il grado di invalidità civile, cecità civile, sordità, disabilità e handicap in base alle minorazioni del soggetto richiedente. La seconda è diretta, previa verifica dei requisiti amministrativi stabiliti dalla normativa vigente, alla concessione dei benefici che la legge riserva ai cittadini, in base allo stato invalidante riconosciuto.

**Per avviare il processo di accertamento dello stato di invalidità civile** l'interessato deve prima di tutto recarsi da un medico certificatore (specialista o medico di base) e **chiedere il rilascio del certificato medico introduttivo attestante le infermità invalidanti che deve indicare**, oltre ai dati anagrafici:

- codice fiscale;
- tessera sanitaria;
- dati clinici (anamnesi, obiettività);
- diagnosi con codifica ICD-9 (Classificazione delle malattie, dei traumatismi, degli interventi chirurgici e delle procedure diagnostiche e terapeutiche);
- indicazione dell'impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o dell'impossibilità di compiere gli atti quotidiani della vita senza assistenza continua (in caso di richiesta di indennità di accompagnamento);
- indicazione di eventuali patologie oncologiche in atto;
- indicazione di eventuali patologie gravi;
- indicazione della finalità del certificato;
- l'esatta natura delle patologie invalidanti e la relativa diagnosi.

La trasmissione online dei certificati medici è consentita ai soli medici abilitati. Il medico compila il certificato online e lo inoltra all'INPS attraverso il servizio dedicato, stampando una ricevuta completa del codice identificativo della procedura attivata. La ricevuta viene consegnata dal medico all'interessato insieme a una copia del certificato medico originale che il cittadino dovrà esibire all'atto della visita medica.

Per la presentazione della domanda d'invalidità civile, il certificato così prodotto – detto certificato medico introduttivo – ha una validità di 90 giorni.

**Ottenuto il certificato medico la domanda va presentata attraverso il servizio online tramite Sistema Pubblico di Identità Digitale (SPID), Carta d'Identità Elettronica (CIE) o Carta Nazionale dei Servizi (CNS).** In caso di minore vanno utilizzate le sue credenziali e non quelle del genitore o tutore. In alternativa, è possibile presentare la domanda tramite il patronato o un'associazione di categoria dei disabili (ANMIC, ENS, UIC, ANFASS).

A partire dal 4 luglio 2009 (con l'eccezione delle domande di aggravamento previste dalla Legge 80/2006) non è possibile presentare una nuova domanda per la stessa prestazione prima della fine della procedura in corso o, in caso di ricorso giudiziario, dell'intervento di una sentenza passata in giudicato.

## LA PROCEDURA SEMPLIFICATA

**Dal 1° giugno 2020 è entrata in vigore la procedura semplificata** delle modalità di presentazione delle domande di invalidità civile, cecità e sordità per i soggetti di età compresa tra i 18 e i 67 anni.

La novità consiste nella **possibilità di inviare in anticipo le informazioni di natura socioeconomica** ottenute nel modello "AP70", **di norma comunicate solo al termine dell'esito**

**positivo della fase sanitaria.**

Le informazioni che potranno essere comunicate attraverso la procedura semplificata sono quelle relative a:

- dati dell'eventuale ricovero;
- dati relativi allo svolgimento di attività lavorativa;
- dati reddituali;
- modalità di pagamento;
- delega alla riscossione di un terzo <quadro G>;
- delega in favore delle associazioni <quadro H>.

L'accesso alla procedura semplificata è subordinato al **rispetto del requisito anagrafico**, ovvero età compresa tra i 18 e i 67 anni. Pertanto, **la procedura di acquisizione online a disposizione dei Patronati verifica automaticamente**, tramite accesso agli archivi anagrafici a disposizione dell'Istituto, la sussistenza di tale requisito, a partire dalla compilazione obbligatoria del campo riservato al codice fiscale.

Una volta verificato questo, si potrà procedere con l'attività di acquisizione della domanda, che è suddivisa in più pannelli, alcuni finalizzati all'avvio dell'**accertamento sanitario** e altri funzionali alla **liquidazione** dell'eventuale prestazione economica. A completamento della procedura è prevista **una sezione "Allegati"** per l'inserimento di dichiarazioni di responsabilità e di altri documenti necessari in relazione alla domanda acquisita.

Una volta completata l'acquisizione dei dati, la domanda semplificata deve essere trasmessa all'Istituto attraverso la funzione "Invio domanda".

Le uniche **eccezioni** previste dall'Istituto sono nei casi di **soggetto ricoverato** al momento della presentazione della domanda o **titolare di altre prestazioni di invalidità incompatibili**, per questi ultimi sarà necessario completare comunque il modello "AP/70" dopo la definizione dell'iter sanitario utilizzando l'attuale procedura della fase concessoria.

Esiste anche la possibilità di allegare direttamente online la documentazione sanitaria in due casi:

- per chi presenta domanda di prima istanza o aggravamento, se residente nei territori dove l'INPS effettua l'accertamento sanitario in convenzione con le Regioni;<sup>10</sup>
- **per i soggetti con verbale sanitario nel quale è indicata una data di revisione** (indipendentemente dalla regione di residenza).

Nel caso di revisione l'interessato potrà ricevere a casa la lettera di invito a trasmettere online la documentazione sanitaria, utile per una definizione agli atti del giudizio medico-legale.

**Se la Commissione Medica ritiene soddisfacente la documentazione ricevuta emette un nuovo verbale sulla base degli atti trasmessi; in alternativa convoca l'interessato a visita di revisione a mezzo raccomandata A/R.**

<sup>10</sup> Regioni convenzionate con INPS per l'accertamento sanitario: Friuli-Venezia Giulia (Pordenone); Veneto (San Donà di Piave, Venezia, Verona); Lazio (tutta la regione); Campania (Avellino, Benevento, Caserta e Salerno); Basilicata (tutta la regione); Calabria (tutta la regione); Sicilia (Caltanissetta, Messina e Trapani). [Fonte](#).

**Ricevuta la domanda completa l'INPS provvede a trasmetterla online alla ASL di competenza.**

### **CON QUALE METODO LA COMMISSIONE GIUDICA L'INVALIDITÀ**

L'invalidità, come già ampiamente indicato, viene espressa in percentuale. **La percentuale esprime la misura della mancata capacità lavorativa e dell'impossibilità di svolgere compiti e funzioni proprie dell'età della persona richiedente.**

L'accertamento del possesso dei requisiti sanitari previsti dalla legge per il riconoscimento dell'invalidità civile, cecità civile, sordità, disabilità e handicap, viene eseguito da una Commissione medico-legale presso le Aziende Sanitarie Locali o direttamente presso l'INPS nelle Province in cui la Regione ha delegato l'accertamento all'Istituto.

A stabilire tale percentuale è la Commissione Medica per l'Accertamento degli Stati di invalidità civile, cecità civile e sordità della ASL di residenza.

Per gli accertamenti dell'invalidità civile la Commissione è composta da:

- un medico specialista in medicina legale, cui spetta la presidenza;
- due medici dipendenti o convenzionati con l'ASL di cui uno specialista in medicina del lavoro;
- uno specialista delle discipline neurologiche, psichiatriche o psicologiche nel caso che la persona sottoposta a visita sia affetta da una menomazione psichica o intellettiva;
- un medico dell'INPS quale componente effettivo;
- un sanitario rappresentante l'associazione di categoria di appartenenza dell'invalido da visitare: ANMIC, UIC, ENS, ANFFAS.

Con **Decreto Ministeriale del 5 febbraio 1992** il Ministero della Sanità ha diffuso la **tabella**, articolata in cinque parti, **indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti tuttora in vigore**. La tabella - si legge nel testo del DM - fa riferimento all'incidenza delle infermità invalidanti sulla capacità lavorativa secondo i criteri della normativa vigenti.

Per persone affette da più patologie o unica patologia che causa infermità multiple, il DM prevede che, valutata separatamente ogni singola menomazione, si proceda a una valutazione complessiva, che non deve consistere nella somma aritmetica delle singole percentuali.

### **REVISIONE O ESONERO**

Nel caso in cui la Commissione ritenga che la percentuale di invalidità possa essere suscettibile di modifiche nel corso del tempo il verbale conterrà anche la data entro cui presentarsi per effettuare una visita di revisione. Spetta all'INPS notificare la convocazione della visita, ma suggeriamo di tenere a mente tale data e, in caso di mancata convocazione, provvedere a contattare l'Istituto.

**È importante sottolineare che se il soggetto convocato non si presenta a visita di revisione (senza gravi motivi certificati) vengono sospese le prestazioni erogate, poiché viene considerato assente ingiustificato.**

Con Decreto Ministeriale 2 agosto 2007, il Ministero dell'Economia e delle Finanze e il Ministero della Salute hanno individuato le patologie e le menomazioni rispetto alle quali sono esclusi gli accertamenti di controllo. Il decreto indica **la documentazione sanitaria** da richiedere agli interessati o alle Commissioni mediche delle ASL (se non acquisita agli atti) idonea a comprovare la minorazione.

Il decreto individua **12 voci relative a condizioni patologiche per le quali non saranno più necessari controlli e verifiche** per continuare a godere del riconoscimento dello stato invalidante. **L'individuazione si basa su due elementi: la gravità della condizione e l'impossibilità di miglioramento.**

Le 12 voci sono state individuate da un gruppo di esperti del Ministero della Salute, dell'INPS e delle organizzazioni di tutela dei disabili, tutti componenti della Commissione Ministeriale Salute e Disabilità, sulla base del riconoscimento della compromissione di organi e apparati. Inoltre, per garantire la massima aderenza ai bisogni dei cittadini e allo sviluppo delle conoscenze e delle nuove acquisizioni scientifiche e tecnologiche, il decreto prevede che **l'elenco delle patologie**, per le quali non sarà più necessario ripetere le visite di controllo o di revisione, sia **rivisto con cadenza annuale.**

### 2.2.3 INVALIDITÀ CIVILE E PRESTAZIONI ECONOMICHE PER MINORI

Così come in materia di assegni pensionistici per invalidi civili, anche per i minori esistono forme di **sostegno alla disabilità.** Il riferimento normativo di queste ultime è **l'art. 2 della Legge 118 del 30 marzo 1971** che ha integrato le disposizioni a favore di mutilati e invalidi civili in vigore fino a quel momento e introdotto, per la prima volta in Italia, una definizione precisa dei **minori da equiparare agli invalidi civili maggiorenni.** Dall'entrata in vigore della Legge 118 in poi è stato considerato invalido civile qualsiasi cittadino di età inferiore ai 18 anni **affetto da minorazioni congenite o acquisite**, anche a carattere progressivo, con difficoltà persistenti nello svolgimento dei **compiti scolastici** e delle funzioni tipiche dell'età interessata.

Così come, dunque, per i cittadini compresi tra i 18 e i 67 anni, la valutazione dello stato di invalidità viene parametrata sulla capacità lavorativa residua, a seguito di patologia o minorazione fisica, allo stesso modo per **i ragazzi possono essere affetti da una patologia rara ma non per questo necessariamente invalidi.** Dipende tutto dalle "capacità scolastiche" presenti o meno.

Analogamente a quanto previsto per gli adulti affetti da una patologia rara, per avere accesso agli ammortizzatori sociali e alle agevolazioni fiscali previsti dal riconoscimento di un'invalidità civile, è necessario **procedere con la richiesta a un medico abilitato del certificato introduttivo attestante le infermità invalidanti, prima, e la visita di accertamento gestita dall'INPS,** poi (entro 30 giorni dalla presentazione della domanda per malattia rara o entro 15 giorni dalla trasmissione telematica per tumore raro). L'iter per **ottenere l'invalidità civile** è esattamente lo stesso descritto per i maggiorenni nel paragrafo precedente.<sup>11</sup>

Una volta certificata l'invalidità civile, al minore affetto da patologia rara possono essere riconosciuti **due diversi sussidi, alternativi tra loro, l'indennità di accompagnamento o l'indennità mensile di frequenza.** L'assegnazione di una delle due indennità dipende dalla valutazione operata da parte dell'Istituto previdenziale, sulla base dei certificati medici allegati, che espongono il panorama dei singoli casi di specie.

#### INDENNITÀ DI FREQUENZA

L'Indennità di frequenza spetta di diritto ai **malati rari con meno di 18 anni** che presentino **difficoltà a svolgere i compiti e le funzioni tipiche della loro età,** nonché ai minori con **problemi di udito.** L'obiettivo primario che l'indennità cerca di raggiungere è l'**agevole inserimento scolastico del minore.** Per questo la sua erogazione è **sospesa** nel caso in cui il minore si astenga dalla frequenza scolastica, per esempio, a causa di un **ricovero**

<sup>11</sup> L'unica differenza significativa è che **per i minori non sono previste percentuali** differenti a seconda delle capacità residue ma vi è semplicemente un riconoscimento dell'invalidità civile in termini "invalido o non invalido".

continuativo o permanente.

## Requisiti

I **requisiti** che devono ricorrere, dunque, ai fini dell'ottenimento dell'assegno previdenziale, sono:

- il requisito anagrafico della **minore età**: sono beneficiari dell'indennità di frequenza i minori di anni diciotto che presentino difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età, nonché i minori ipoacusici che presentino una perdita uditiva superiore ai limiti prefissati (60 decibel nell'orecchio migliore nelle frequenze di 500, 1.000, 2.000 hertz). Dunque, deve sussistere l'affezione di determinate patologie che interferiscano con la normale "capacità scolastica" dei soggetti;
- **la frequenza di centri riabilitativi** o terapeutici o la frequenza delle **scuole pubbliche o private** di ogni ordine e grado a partire dalla scuola materna, nonché di centri di formazione o addestramento professionale finalizzati al reinserimento sociale dei soggetti stessi;
- l'invio all'INPS di apposita domanda, allegando il certificato medico che attesti le patologie del minore, i cicli terapeutici eseguiti e la frequenza ai corsi di studio o di formazione professionale.

A seguito della sentenza della Corte costituzionale n. 467 del 20 novembre 2002, l'indennità di frequenza è stata riconosciuta anche ai minori con handicap che frequentino l'**asilo nido**.

## Decorrenza e durata

L'indennità di frequenza viene erogata per tutta la durata della frequenza ai corsi, alla scuola o a cicli riabilitativi. L'assegno copre **9 delle 12 mensilità** che compongono l'anno solare, in coerenza con la **durata dell'anno scolastico**. Nel caso, invece, in cui il minore **frequenti un centro di cura in maniera continuativa** per tutto il periodo dell'anno ha diritto alla corresponsione dell'assegno per **12 mensilità**, a condizione che, nel mese di gennaio di ogni anno, invii all'INPS il certificato che attesti la frequenza puntuale del centro di cura.

## INDENNITÀ DI ACCOMPAGNAMENTO

È concessa a seguito del riconoscimento di un'**invalidità totale**, che si ha quando il minore **non sia in grado di deambulare o di svolgere autonomamente gli atti quotidiani della vita**. Essendo connessa alle difficoltà motorie del minore, la stessa è:

- erogata per **12 mensilità**,
- indipendente dai requisiti di **reddito**,
- indipendente dall'**età** del soggetto: infatti, al compimento del diciottesimo anno d'età, l'indennità continuerà a essere erogabile a suo favore nel caso in cui sussistano ancora le esigenze precedenti.

L'importo mensile dell'indennità di accompagnamento è erogato per **12 mesi all'anno**, qualsiasi sia l'età dell'invalido, maggiorenne o minorenni. L'erogazione viene però **sospesa** nel caso in cui quest'ultimo sia **ricoverato in un istituto con pagamento della retta a carico dello Stato o di altro Ente Pubblico**.

In entrambe i casi, la **rivalutazione annuale dell'importo** dell'assegno è disciplinata dall'Art. 54, comma 12, Legge 449 del 27 dicembre 1997, secondo la quale la rivalutazione è calcolata sulla base dell'indice dei prezzi al consumo per le famiglie di impiegati e operai rilevato dall'ISTAT.

Per il malato raro che sia stato accertato, durante la minore età, come invalido civile, si dovrà

**ripresentare istanza per l'accertamento dell'invalidità civile in prossimità del compimento del diciottesimo anno di età.** Tale adempimento è doveroso anche qualora al minore sia stata accertata una patologia stabilizzata o progressiva che abbia dato titolo all'indennità di accompagnamento o di comunicazione e per la quale, in genere, si dovrebbe essere esclusi da qualsiasi tipo di "rivedibilità".

Superata la maggiore età, l'indennità di frequenza **può essere convertita**, con una nuova richiesta all'INPS **in pensione di inabilità** (prevista nel caso di patologia incompatibile col lavoro) o in **assegno d'invalidità** (previsto nel caso di concomitanza con una posizione lavorativa) che ha lo stesso importo dell'assegno erogato ai minori ma spetta per **13 mensilità ogni anno**, con un **limite reddituale variabile** a seconda della percentuale d'invalidità.

#### **2.2.4 IL RICONOSCIMENTO DELL'INVALIDITÀ CIVILE PER PERSONE CON EPN O C3G**

Come anticipato, con **Decreto Ministeriale del 5 febbraio 1992** il Ministero della Sanità ha diffuso la **tabella**, basata sull'incidenza delle infermità invalidanti sulla capacità lavorativa, **che raccoglie le percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti.** Dopo il 1992 la tabella non è più stata aggiornata, quindi resta tuttora in vigore.

La tabella è organizzata per gruppi anatomico-funzionali: a ogni menomazione è assegnata un codice e per ciascuna menomazione è indicata in alternativa **o una percentuale fissa oppure due valori di riferimento, il minimo e il massimo.** Da notare però che il valore fisso spesso rappresenta esso stesso un valore di riferimento che può essere ridotto o aumentato in rapporto alla condizione specifica del soggetto in esame secondo appropriate logiche medico-legali.

**L'emoglobinuria parossistica notturna è una delle malattie inserite all'interno della tabella**, nella categoria "patologie ematologiche non neoplastiche". L'indicazione per le commissioni suddivide l'EPN in tre possibili casistiche, con relativo riferimento di intervallo percentuale:

- emoglobinuria parossistica notturna lieve con episodi sporadici – valore percentuale d'invalidità civile fisso 10%;
- emoglobinuria parossistica notturna media con plurimi episodi annuali – valore percentuale d'invalidità civile compreso tra 11% e 20%;
- emoglobinuria parossistica notturna complicata da episodi trombotici (le complicanze trombotiche permanenti vanno valutate come descritto nei relativi capitoli) – valore percentuale d'invalidità civile compreso tra il 21% e il 100%.

Nel complesso, dunque, alle persone con EPN può essere attribuita una percentuale d'invalidità compresa tra il 10% e il 100%, a seconda delle manifestazioni e dei sintomi. Pur nella garanzia di avere un riconoscimento per il paziente, **molto è lasciato alla valutazione discrezionale da parte della Commissione ASL.**

Al contrario, **la glomerulopatia da depositi di C3 non è inserita all'interno della Tabella.** Questo significa che le Commissioni non dispongono di un riferimento "pronto all'uso" ma devono valutare il richiedente "per analogia", con ancora maggiore discrezionalità rispetto al caso visto per l'EPN.

Si trova infatti, all'interno della Tabella, un'intera sezione dedicata all'apparato urinario, con elementi che possono essere utili a richiamare la necessità di una valutazione attenta della salute dei reni.

Si legge all'interno delle indicazioni ministeriali per l'INPS: la valutazione della menomazione connessa alle patologie renali si fonda sulla clearance della creatinina, parametro che, com'è noto, fornisce una buona rappresentazione del VFG. Non a caso, indica sempre il documento nella parte dedicata all'apparato urinario, **tra la documentazione clinica idonea per la descrizione della nefropatia troviamo la valutazione del filtrato glomerulare stimato (VGF) e la valutazione della proteinuria e dell'albuminuria**. Entrambi questi aspetti – alta concentrazione di proteine o di albumina nelle urine – possono rappresentare una delle manifestazioni della C3G.

Più semplice potrebbe essere, da parte della Commissione, la valutazione in caso di trapianto di rene, che si rende necessario in alcune manifestazioni particolarmente grave della patologia. In questo caso all'interno della Tabella infatti troviamo:

- trapianto renale con buona tolleranza terapeutica e senza complicanze – valore percentuale d'invalidità civile fisso 50%;
- trapianto renale con complicanze – valore percentuale d'invalidità civile compreso tra 51% e 100%.

In ogni caso è bene sottolineare che a incidere molto, nella C3G così come in moltissime patologie rare o ultra-rare, è la composizione e la preparazione di medici che fanno parte della Commissione stessa.

### 2.2.5 IL VISSUTO DEI PAZIENTI

L'invalidità civile risulta **riconosciuta al 77,78% (ovvero 7) dei pazienti intervistati**, tra quelli che hanno completato interamente il questionario. **Le percentuali**, tuttavia, **variano moltissimo**: il 22,22% del campione (2 pazienti) si colloca nella fascia al di sotto del 33%, l'11,11% (1 paziente) nella fascia 46-50%, il 33,33% (3 pazienti) con invalidità compresa tra il 67 e il 73% e solo un altro 11,11% (1 paziente) nell'intervallo 74-99%. Nessuno ha ottenuto un'invalidità del 100% o del 100% con indennità d'accompagnamento.

Rispetto alla **rivedibilità** del provvedimento, questa è stata **inserita nel 33,33% (3 pazienti) dei casi**, non è stata inserita nel 44,44% (4 pazienti) dei casi e non è stata approfondita – ovvero l'intervistato non conosce la risposta – nel 22,22% (2 pazienti) dei casi. Una riprova di quanto, soprattutto nel caso della C3G, il margine di discrezionalità della singola Commissione medica sia ampio.

**Non tutti i percorsi** di riconoscimento dell'invalidità civile, che abbiano portato a esito positivo, **hanno seguito un iter rapido e/o lineare**.

*"L'invalidità civile – precisa un intervistato – mi è stata riconosciuta al secondo tentativo di richiesta, dopo qualche anno dalla diagnosi". "Il riconoscimento – emerge da un'altra delle esperienze raccolte – è stato concesso solo perché presente anche emicrania severa farmaco resistente".*

## 2.3 LEGGE 104: CONTESTO NORMATIVO E APPLICABILITÀ PER EPN E C3G

La Legge 5 febbraio 1992 n. 104, più nota semplicemente come **Legge 104**, è il riferimento normativo "per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate". Per definizione la legge **si applica** dunque **alle persone con handicap**, o persone

handicappate. Anche se questa parola è ormai associata a un concetto negativo, assolutamente superato dalla normativa internazionale,<sup>12</sup> la legge fa riferimento alla definizione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, che definisce l'handicap come condizione **di svantaggio, conseguente a una menomazione o a una disabilità, che in un certo soggetto limita o impedisce l'adempimento del ruolo normale per tale soggetto in relazione all'età, al sesso e ai fattori socioculturali.**

L'art. 2 della Legge esplicita il ruolo chiave della normativa: "la presente legge detta i principi dell'ordinamento in materia di **diritti, integrazione sociale e assistenza della persona handicappata**".

L'articolo 3 della Legge 104 fornisce invece tutte le definizioni necessarie a stabilire, di fatto, chi sono i destinatari della norma:

- è persona handicappata colui che presenta una **minorazione fisica, psichica o sensoriale**, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione (comma 1);
- la persona handicappata **ha diritto alle prestazioni stabilite in suo favore in relazione alla natura e alla consistenza della minorazione**, alla capacità complessiva individuale residua e all'efficacia delle terapie riabilitative;
- qualora la minorazione, singola o plurima, abbia **ridotto l'autonomia personale**, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione, la situazione assume connotazione di gravità (comma 3). Le situazioni riconosciute di gravità determinano priorità nei programmi e negli interventi dei servizi pubblici;
- la legge si applica anche agli stranieri e agli apolidi, residenti, domiciliati o aventi stabile dimora nel territorio nazionale. Le relative prestazioni sono corrisposte nei limiti e alle condizioni previste dalla vigente legislazione o da accordi internazionali.

Principali destinatari sono dunque le persone con handicap, ma non mancano **riferimenti anche ai loro familiari caregiver**. Il presupposto è infatti che l'autonomia e l'integrazione sociale si raggiungono garantendo alla persona handicappata e alla famiglia adeguato sostegno. Questo supporto può essere sotto forma di servizi di aiuto personale o familiare, ma si può anche intendere come aiuto psicologico, psico-pedagogico, tecnico.

### **DIFFERENZA TRA 104 E INVALIDITÀ**

La certificazione dello stato di handicap sottolinea le ripercussioni sociali che una persona può avere nella vita quotidiana per effetto della sua minorazione.

L'invalidità, invece, è intesa come la difficoltà a svolgere alcune funzioni quotidiane, per effetto di limitazioni fisiche, psichiche, intellettive, visive o uditive.

Il certificato di invalidità civile, dunque, riguarda esclusivamente una valutazione medicolegale.

La Legge 104/92 riconosce e tutela la partecipazione alla vita sociale delle persone con disabilità, in particolare nei luoghi per essa fondamentali: la scuola, durante l'infanzia e l'adolescenza (artt. 12, 13, 14, 15, 16 e 17) e il lavoro, nell'età adulta (artt. 18, 19, 20, 21 e 22).

Conoscere come funzionano e la loro effettiva applicabilità per le persone con EPN o C3G consentirà di comprendere una parte dell'origine dei bisogni non soddisfatti di questi stessi pazienti.

<sup>12</sup> Tale terminologia è stata rivista dal Decreto Legislativo n. 62 del 2024, che è parte della riforma che andrà a coinvolgere anche i sistemi di accertamento di invalidità civile e disabilità. Si tratta, tuttavia, di un provvedimento non ancora del tutto operativo, che nel 2025 sarà sperimentato su 8 province italiane, prima di allargarlo a tutto il territorio nazionale. A oggi, dunque, la Legge 104/92 rimane ancora un punto di riferimento.

### 2.3.1 ACCERTAMENTO DELL'HANDICAP AI SENSI DELLA LEGGE 104

L'accertamento dell'handicap di una persona è demandato alle Commissioni mediche presso le ASL, istituite dalla Legge n. 295/1990 per l'accertamento dell'invalidità civile, integrate da un operatore sociale e da un esperto nei casi da esaminare in servizio presso le ASL, oltre che da un medico INPS, come previsto dall'art. 20 del D.L. n. 78/2009, convertito dalla Legge 102/2009.

**Per ottenere il riconoscimento dell'handicap**, occorre presentare **domanda all'INPS** per via telematica, attraverso una **procedura analoga a quella relativa al riconoscimento dell'invalidità civile**. La richiesta dei benefici previsti dalla Legge 104 può essere presentata contestualmente a quella relativa al riconoscimento dell'invalidità civile, a discrezione del cittadino.

**La procedura di accertamento si struttura in due fasi:**

- il medico curante compila il certificato introduttivo e lo trasmette all'INPS. Nel certificato **il medico attesta la natura delle infermità invalidanti**, riporta i dati anagrafici, le patologie invalidanti da cui il soggetto è affetto, le eventuali patologie stabilizzate o ingravescenti che danno titolo alla non rivedibilità e l'eventuale sussistenza di una patologia oncologica in atto;
- **il cittadino presenta all'INPS**, per via telematica, **la domanda, da abbinare al certificato medico**. L'operazione avviene per via telematica. Può essere effettuata dal cittadino autonomamente o attraverso gli enti abilitati, come patronati sindacali, associazioni di categoria, CAF e altre organizzazioni. Se è necessario il medico può fare richiesta di visita domiciliare per il suo assistito, altrimenti è sufficiente scegliere una data, fra quelle proposte dal sistema informatico, in cui sottoporsi la visita.

Da ricordare che l'assenza alla prima convocazione, così come l'assenza a un'eventuale seconda visita di riconvocazione, costituisce la rinuncia alla domanda. Essa perderà di efficacia e bisognerà ripresentare la richiesta daccapo.

Chi ha richiesto l'accertamento dell'handicap (Legge 104/1992) ed è stato sottoposto a visita riceve (per posta) un verbale dall'INPS che indica **lo status accertato**. Il verbale è generalmente accompagnato da una comunicazione dell'Istituto che contiene le indicazioni dei tempi e delle modalità per l'eventuale ricorso.

I verbali più recenti sono trasmessi in due formati: un formato con tutte le informazioni, anche quelle di natura strettamente sanitaria (quindi dati sensibili), e un secondo formato con queste informazioni oscurate.

**La voce più rilevante per capire a quali benefici si ha diritto è la "valutazione proposta"**. Nei precedenti verbali più recenti in questa voce viene indicata **una delle seguenti condizioni**:

- **"Persona con handicap (articolo 3 comma 1, Legge 104/1992)":** indica la presenza di uno stato di handicap senza connotazione di gravità, che dà diritto comunque ad alcune prestazioni e benefici, mentre non è sufficiente per altri, primo fra tutti l'accesso ai permessi e ai congedi lavorativi.
- **"Persona con handicap con connotazione di gravità (articolo 3, comma 3, Legge 104/1992)":** riconosce che la minorazione, singola o plurima, ha ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un **intervento assistenziale permanente, continuativo e globale** nella sfera individuale o in quella di relazione;

perciò, la situazione assume connotazione di gravità. **Solo questo riconoscimento consente l'accesso ai permessi e ai congedi lavorativi per la persona con disabilità o per un familiare che la assiste.**

- **“Persona handicappata con un grado di invalidità superiore ai due terzi** (articolo 21, Legge 104/1992)”: dà diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili per le persone assunte presso gli Enti pubblici come vincitrici di concorso o ad altro titolo. Non consente invece di accedere a permessi e congedi lavorativi.

L'ultima sezione del verbale riporta le indicazioni relative all'eventuale **revisione**, cioè la **rivalutazione nel tempo** della situazione sanitaria valutata nel verbale. Con due diciture possibili:

- **Esonero da future visite di revisione in applicazione del D.M. 2/8/2007**: indica espressamente l'esonero previsto dalla Legge 80/2006 per le patologie o affezioni elencate nel Decreto Ministeriale 2 agosto 2007 per le persone titolari di indennità di accompagnamento o di comunicazione. In questo caso l'interessato non verrà più convocato a visita né per revisione né per controlli di verifica a campione.
- **Revisione: indica se è prevista o meno una revisione; in caso positivo viene indicato il mese e l'anno della successiva revisione. Se non viene indicato nulla la persona può comunque essere convocata per visite di controllo a campione** a meno che non sia espressamente previsto l'esonero di cui sopra.

### 2.3.2 IL RICONOSCIMENTO DELLA LEGGE 104 PER LE PERSONE CON EPN O C3G

Il riconoscimento dell'handicap ai sensi della Legge 104 non prevede indicazioni puntuali – per quanto carenti – come quelle relative all'invalidità civile. Qualsiasi persona, dunque, per ottenere il riconoscimento della Legge 104 deve **dimostrare che la propria malattia comporta una limitazione delle attività quotidiane e una significativa riduzione dell'autonomia**, sulla base di una minorazione fisica, psichica o sensoriale. Questo vale anche per le persone con emoglobinuria parossistica notturna o glomerulonefrite da depositi di C3.

Come avremo modo di vedere più avanti, in base alle esperienze raccolte da pazienti e caregiver, le agevolazioni previste al riconoscimento della Legge 104 con connotazione di gravità, in particolare quelle relative alle **assenze giustificate dal posto di lavoro**, potrebbero rappresentare un **aiuto importante** per persone che sono, anche nei casi di manifestazione più lieve della propria patologia, vincolate a controlli medici regolari e periodici. Da considerare, inoltre, che il centro di presa in carico potrebbe essere nella stessa provincia, o addirittura nella stessa regione, di residenza, per questo un appuntamento di follow-up potrebbe richiedere anche tutta la giornata di assenza lavorativa.

Nonostante manchi un riferimento puntuale nazionale, gli enti territoriali preposti – siano essi la Regione, l'ASL o un singolo centro clinico – possono attivarsi attraverso l'elaborazione di PDTA – Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali, con lo scopo di uniformare l'approccio clinico a determinate categorie di pazienti e/o specifiche patologie. In questi documenti non è raro trovare anche dei riferimenti al riconoscimento di invalidità civile e/o Legge 104.

Nel **PDTA per l'EPN dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri – IRCCS<sup>13</sup>**, per esempio, è riportato questo passaggio “per le caratteristiche di patologia cronica che necessita di periodici controlli ospedalieri e che può andare incontro a complicanze a

13 Tutti i PDTA elaborati dall'Istituto Mario Negri sono disponibili a questo link [malattierare.marionegri.it/pdta-schede/](http://malattierare.marionegri.it/pdta-schede/).

medio e lungo termine, **i pazienti affetti da EPN ed il loro nucleo familiare hanno diritto ad accedere ai permessi previsti dalla Legge 104/1992**". Viceversa, nell'**analogo documento dedicato alla C3G**<sup>14</sup>, redatto dalla medesima struttura, non vi è richiamo puntuale alla necessità per le persone con C3G di riconoscimento dell'invalidità civile o handicap.

Da sottolineare che, in qualsiasi caso, la valutazione finale rimane in carico alla Commissione medica; tuttavia, riferimenti come questo possono fornire al paziente uno strumento di informazione in più da sottoporre ai clinici.

### 2.3.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI

I dati raccolti mostrano che al **22,22%** dei rispondenti (2 pazienti) è stato riconosciuto l'**handicap grave** (L. 104, art. 3, comma 3), al **44,44%** (4 pazienti) l'**handicap senza connotazione di gravità** (L. 104, Art. 3, comma 1) e al 33,33% (3 pazienti) del campione l'**handicap non sia stato riconosciuto**. Sul totale del 66,66% (6 pazienti) di esito positivo, nel 22,22% (2 pazienti) dei casi è stato inserito un termine temporale per la **rivedibilità** del provvedimento.

L'**impatto** del percorso di richiesta di benefici ai sensi della Legge 104 sulla vita di queste persone, indipendentemente dall'esito, appare in maniera evidente dai racconti raccolti. Oltre alla sottolineatura di "insensibilità da parte della commissione", evidenziata da uno degli intervistati, **l'impatto che la possibilità di accedere alla richiesta di giorni od ore di permesso ha sul vissuto quotidiano è evidente**. *"Non mi è stata riconosciuta la gravità così non posso usufruire dei permessi L. 104 e per terapia e controlli medici per assentarmi dal lavoro devo sfruttare le ferie e i permessi"* lamenta un intervistato. *"I permessi per legge 104 - 3gg mensili - non sono sufficienti per proseguire con la terapia in essere più visite eventuali"* puntualizza un altro.

14 Tutti i PDTA elaborati dall'Istituto Mario Negri sono disponibili a questo link [malattierare.marionegri.it/pdta-schede/](http://malattierare.marionegri.it/pdta-schede/).

## CAPITOLO III

# L'ESPERIENZA DEI PAZIENTI, I TRATTI COMUNI

### 3.1. PERCORSO DIAGNOSTICO

Sia l'emoglobinuria parossistica notturna (EPN) che la glomerulonefrite da depositi di C3 (C3G) sono malattie rare e complesse, con meccanismi patogenetici diversi ma che possono presentare sintomi sovrapposti.

Tra questi troviamo **astenia e affaticamento**, una sensazione di stanchezza cronica a causa dell'anemia, che è un comune denominatore; **urine scure**, che per l'EPN rappresentano una delle manifestazioni più evidenti mentre per la C3G sono più marginali; **dolore addominale**, spesso legato a trombosi venose profonde, che sono più comuni nell'EPN ma possono verificarsi anche nella C3G; **febbre**, spesso associata a infezioni o a processi infiammatori; **perdita di peso involontaria**, che può essere legata all'anemia, alle infiammazioni croniche e ad altri fattori.

Questa sintomatologia può essere presente del tutto o in parte, a seconda del soggetto, e può essere anche associata ad altre problematiche, non comuni tra le due patologie.

Se si considera la sovrapposizione di parte della sintomatologia, oltre al fatto che si tratta di manifestazioni che potrebbero essere ricondotte a molte altre malattie, è facile comprendere le difficoltà che pazienti e clinici possono incontrare lungo il percorso diagnostico.

**In generale, possiamo dire che la diagnosi differenziale per EPN e C3G si basa su una combinazione di esami del sangue, delle urine, e sulla biopsia renale.** Ciascuna patologia segue poi un proprio percorso specifico.

#### 3.1.1 COME SI DIAGNOSTICA L'EPN

In linea generale, la diagnosi dell'EPN può avvenire attraverso dei comuni **esami del sangue**, utili per valutare l'anemia, i livelli di emoglobina e la presenza di altre anomalie.

Esistono però anche test più specifici, come:

- il **test del complemento**, che misura l'attività del complemento e la sua sensibilità all'emolisi;
- il **test del flusso di potassio**, che valuta la permeabilità della membrana dei globuli rossi al potassio, che è alterata nell'EPN;
- la **citometria a flusso**, che permette di identificare le cellule che presentano il difetto caratteristico dell'EPN.

### 3.1.2 COME SI DIAGNOSTICA LA C3G

La diagnosi della C3G richiede una serie di esami, tra cui **esami del sangue**, per valutare la funzionalità renale e i livelli di C3, ed **esami delle urine**, per verificare la presenza di sangue, proteine e altri elementi anomali. L'esame più importante per confermare la diagnosi è però la **biopsia renale**, durante la quale viene prelevato un piccolo campione di tessuto renale che viene analizzato al microscopio per evidenziare la presenza dei depositi di C3.

### 3.1.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI

Due terzi dei pazienti raccontano che il periodo intercorso tra la manifestazione dei sintomi e la diagnosi è durato poche settimane. Non mancano però casi in cui la conferma diagnostica ha richiesto oltre un anno, in un caso ben cinque anni. Nel 66,67% dei casi (6 pazienti) nel percorso diagnostico sono stati inclusi anche test genetici.

**Affaticamento, alterazioni del LDH, anemia, diminuzione dell'attenzione, disfagia, disfunzione erettile, dispnea, edema, insufficienza renale, ipertensione arteriosa, pallore, proteinuria, tachicardia, trombosi, urine di colore scuro e valori alternati di bilirubina.** Sono questi i sintomi che, incrociando la maggior parte delle opzioni di risposta a disposizione, sono stati identificati dai pazienti come presenti **all'insorgenza della patologia**.

Al di là delle caratteristiche specifiche delle due patologie, anche in termini di sintomi e manifestazioni, un'eterogeneità così ampia di sintomi mostra ancora una volta come il **percorso diagnostico** corra pesantemente il rischio di essere **compromesso dalla scarsa conoscenza di patologie rare con un'incidenza così bassa**, che in aggiunta mostrano manifestazioni e sintomi in parte aspecifici.

Nonostante il **77,78%** dei rispondenti (7 pazienti) abbia dichiarato di stare **attualmente seguendo una terapia specifica per la propria patologia**, i sintomi sopra citati risultano essere ancora presenti, almeno in parte. Ricordiamo che questo può essere in una certa misura giustificato dall'assenza, sia per l'EPN che per la C3G, di terapie curative, a fronte però di più di una possibilità di trattamento che consente di tenere sotto controllo le manifestazioni più invalidanti e pericolose.

Spesso, così come in molte altre patologie rare, **più l'insorgenza è lontana nel tempo e più lungo è stato il percorso diagnostico**. *"Nel 1992 – racconta un intervistato – mi è stata diagnosticata una Glomerulonefrite membranoproliferativa tipo I. Nel 2023 ho eseguito trapianto di rene da donatore vivente. Due mesi dopo, a seguito di un peggioramento delle analisi, ho eseguito biopsia renale dalla quale è stata diagnosticata la glomerulopatia da C3. Nel mese di settembre del 2023 ho iniziato l'attuale terapia infusiva ogni 10 giorni".*

## 3.2. PRESA IN CARICO

Quando si parla di **presa in carico di una persona con malattia rara** si indica un approccio assistenziale integrato e personalizzato che va ben oltre la semplice gestione della patologia. Si tratta infatti di un percorso che coinvolge diversi professionisti sanitari e sociali, con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita del paziente e della sua famiglia.

Ogni struttura sanitaria ha la propria modalità di gestione, ma possiamo dire che un **percorso di presa in carico integrata realmente efficace ed efficiente** dovrebbe, a partire da una diagnosi tempestiva, includere: **la pianificazione di un trattamento personalizzato**, ovvero la scelta delle terapie più appropriate in base alle caratteristiche del paziente e

alla gravità della malattia, un **supporto multidisciplinare**, con il coinvolgimento di diversi specialisti per una gestione completa della malattia, eventuale **assistenza domiciliare**, con l'obiettivo di ridurre la necessità di ricovero ospedaliero, **supporto psicologico**, non solo per il paziente ma anche per la famiglia, e **coordinamento delle cure**, garantendo la continuità assistenziale, la collaborazione tra i diversi professionisti coinvolti e un'ottimizzazione dei tempi di cura.

Una presa in carico così gestita può contribuire a **migliorare la qualità di vita**, aumentando l'autonomia e favorendo l'integrazione sociale del paziente, **aumenta la sopravvivenza e ridurre i costi sanitari**.

### 3.2.1 TRATTAMENTO E MONITORAGGIO DELL'EPN

Ad oggi, l'unico trattamento considerato definitivo e risolutivo per l'EPN è il trapianto di cellule staminali emopoietiche. Nonostante questo, il trapianto non è privo di rischi e controindicazioni e non è quindi indicato per tutti i pazienti.

Esistono, in ogni caso, diverse terapie che possono aiutare a controllare i sintomi e migliorare la qualità di vita dei pazienti. Le terapie più comuni includono:

- **farmaci** per sopprimere il sistema immunitario e ridurre l'emolisi;
- **trasfusioni di sangue**, per correggere l'anemia;
- **terapie complementari**, per alleviare i sintomi e migliorare la qualità della vita.

Gli obiettivi di queste terapie sono **ridurre l'emolisi**, prevenendo la distruzione dei globuli rossi, **prevenire le trombosi** (per esempio attraverso l'uso di anticoagulanti o antiaggreganti piastrinici) e **trattare l'anemia** (con trasfusioni di sangue e farmaci stimolanti l'eritropoiesi).

### 3.2.2 TRATTAMENTO E MONITORAGGIO DELLA C3G

Il trattamento della C3G dipende dalla gravità della malattia e dalle sue complicanze. Le opzioni terapeutiche possono includere:

- **farmaci**: corticosteroidi, immunosoppressori e altri farmaci per ridurre l'infiammazione e proteggere i reni;
- **plasmaferesi**, una procedura che rimuove gli anticorpi dannosi dal sangue;
- **dialisi**, in caso di insufficienza renale avanzata;
- **trapianto renale**.

Gli obiettivi di queste terapie sono **indurre la remissione** della patologia, facendo così scomparire i sintomi, **proteggere i reni**, per prevenire l'insufficienza renale, e **migliorare la qualità di vita**.

### 3.2.3 IL VISSUTO DEI PAZIENTI

Alla domanda "**come giudichi, nel complesso, la tua presa in carico clinica?**" il 44,44% dei rispondenti ha risposto "molto buona", il 22,22% "buona", un altro 22,22% "sufficiente" e soltanto l'11,11% (1 paziente) l'ha invece giudicata molto scarsa. Leggermente più negativo invece il giudizio riservato alla **presa in carico in caso di emergenza**, che **solo il 33,33% degli intervistati ha giudicato sopra la sufficienza** (tra buona e molto buona). L'aspetto che sembra maggiormente incidere nella percezione negativa dell'esperienza della presa

in carico in emergenza sembra comune a tutti: i tempi di attesa legati all'accesso tramite pronto soccorso.

Si può ipotizzare che un aspetto che incide in maniera significativa sulla percezione della qualità complessiva della presa in carico sia legata al **rapporto con il proprio clinico di riferimento**. Alla domanda "come giudichi il rapporto con il tuo specialista di riferimento?" gli intervistati hanno risposto per il 66,67% (6 pazienti) "molto buono", l'11,11% (1 paziente) "buono" e solo il 22,22% (2 pazienti) l'ha invece definito "scarso".

Un altro aspetto che sicuramente influenza il vissuto del paziente, in particolare nei casi in cui il centro di presa in carico è lontano dall'abitazione, è legato alla **gestione e calendarizzazione di terapia e visite di controllo**. Questo specifico aspetto è stato giudicato come gestito "molto bene" dal 55,56% e "bene" dal 22,22% degli intervistati. L'11,11% (1 paziente) lo ha giudicato "sufficiente" e una uguale percentuale invece "scarso".

Così come già rilevato per il percorso di richiesta dell'invalidità civile o dell'handicap, anche in termini di presa in carico il vissuto racconta storie con **alcuni tratti comuni e altri anche molto distanti**. *"Purtroppo i medici che mi hanno seguita prima e post trapianto – ammette un'intervistata – non si sono dimostrati empatici con la mia situazione e non hanno fornito spiegazioni"*. Vissuto opposto per altri pazienti che si sono raccontati *"Sono stato preso in cura dall'ospedale della mia città e, sin da subito, mi sono sentito seguito dal personale sanitario, sempre molto attento e professionale, aspetto molto importante per un paziente"* e ancora, un'altra testimonianza racconta di *"Specialisti attenti e tra loro collaborativi. Hanno sottovalutato l'aspetto psicologico"*.

### 3.3. CONTESTO SCOLASTICO E LAVORATIVO

Le agevolazioni per le persone con disabilità sono **un insieme di misure e strumenti messi a disposizione dallo Stato e dalle Regioni** per favorire l'autonomia e l'inclusione sociale delle persone con disabilità. Che si parli di comparto fiscale, lavorativo o di altra natura, ciascuna di esse è legata al riconoscimento dell'invalidità o dello stato di handicap ai sensi della Legge 104. In alcuni casi, poi, vi è un elemento variabile legato al reddito della persona interessata.

A seconda del tipo di agevolazione gli enti competenti possono essere diversi: l'**Agenzia delle Entrate** si occupa delle agevolazioni fiscali, come le detrazioni per spese sanitarie e l'IVA agevolata sui mezzi di ausilio, l'**INPS**, come abbiamo in parte visto, gestisce alcune prestazioni economiche, come l'assegno di accompagnamento, **Regioni e Comuni** sono responsabili per l'erogazione di servizi socio-sanitari e per l'applicazione delle leggi regionali in materia di disabilità, **Ulss e Asl** si occupano dell'assistenza sanitaria e della riabilitazione.

#### 3.3.1 LA LEGGE 68/99 E IL COLLOCAMENTO MIRATO

L'espressione "collocamento mirato dei disabili" fa riferimento a una serie di **strumenti che permettono un'adeguata valutazione della capacità lavorativa delle persone con disabilità** e comprende l'analisi dei posti di lavoro, le quote riservate e le forme di sostegno da attivare (dall'eliminazione delle barriere architettoniche alla messa in atto di misure specifiche dedicate al singolo lavoratore).

Ai sensi della Legge 68/1999 hanno diritto al collocamento mirato le **persone con invalidità civile superiore al 45% e con residua capacità lavorativa**. È dunque chiaro che il collocamento

mirato comprende una fascia molto ampia di popolazione. Di seguito elenchiamo sinteticamente le principali misure messe in atto per la promozione dell'inserimento e dell'integrazione lavorativa delle persone con disabilità nel mondo del lavoro.

### **Liste speciali di collocamento**

Le persone con invalidità accertata superiore al 45% possono iscriversi all'Ufficio del lavoro nelle liste speciali riservate agli invalidi civili.

Per iscriversi a quelle liste è tuttavia necessario sottoporsi a una **visita di accertamento delle capacità lavorative, ulteriore e diversa rispetto all'accertamento dell'invalidità o dell'handicap**. È necessario richiedere, presso la Commissione invalidi, presente in ogni Azienda Usl, l'accertamento ai fini della Legge 68/1999. Una volta in possesso di quel certificato è possibile iscriversi alle liste speciali di collocamento.

### **Assunzioni obbligatorie**

Sono tenuti all'assunzione obbligatoria tutti i datori pubblici e privati che abbiano alle proprie dipendenze **minimo 15 persone**, secondo le modalità indicate dalla Legge 68/99 e il D.Lgs 469/97.

La riforma del Lavoro approvata dal Ministro Fornero ha incluso nel computo tutti i lavoratori assunti con vincolo di subordinazione, a eccezione di lavoratori assunti tramite collocamento obbligatorio, i soci di cooperative di produzione e lavoro, i dirigenti, i contratti di inserimento, i lavoratori somministrati presso l'utilizzatore, i lavoratori assunti per attività all'estero (per la corrispondente durata), gli Lsu, i lavoratori a domicilio, i lavoratori emersi ex Legge 383/2001, gli apprendisti. Tra i conteggiati, anche gli assunti con contratto a tempo determinato fino a 9 mesi. Le quote riservate sono dunque aumentate in maniera significativa.

### **I datori di lavoro che devono adempiere all'obbligo di assunzione presentano richieste che vengono incrociate con le liste di disoccupati depositate presso i Centri per l'impiego.**

Più recentemente, con il Capo I del **Decreto Legislativo n. 151 del 14 settembre 2015** sono state apportate alcune modifiche alla Legge 68/99. In primis, con l'obiettivo di rafforzare il collocamento mirato, è stata prevista l'**emanazione di linee guida volte a promuovere una rete integrata con i servizi, gli accordi territoriali, la valutazione bio-psico-sociale della disabilità, gli accomodamenti ragionevoli, il responsabile dell'inserimento lavorativo e le buone pratiche di inclusione lavorativa**. Il documento è stato tuttavia predisposto solo a inizio 2022.

### **Concorsi pubblici**

La Legge 68/99 "Norme per il diritto al lavoro dei disabili" stabilisce, tra le varie, che **ogni Pubblica Amministrazione debba riservare una percentuale di assunzione alle persone con disabilità**. Ogni bando stabilisce la "**quota di riserva**": per accedere a tali quote è indispensabile essere iscritti alle liste speciali presso il Centro per l'Impiego.

D'altro canto l'art. 16, comma 1, della Legge 68 prevede che le persone con disabilità possono partecipare a tutti i concorsi per il pubblico impiego, da qualsiasi amministrazione pubblica siano banditi, e che, a tal fine i bandi di concorso prevedano **adeguate modalità di svolgimento delle prove di esame** per consentire ai soggetti suddetti di concorrere in effettive condizioni di parità con gli altri.

L'art. 20 della Legge 104/1992 prevede che la persona con disabilità sostenga le prove d'esame nei concorsi pubblici e per l'abilitazione alle professioni con l'uso degli ausili necessari e nei tempi aggiuntivi eventualmente necessari in relazione allo specifico handicap. **Nella domanda di partecipazione al concorso e all'esame per l'abilitazione alle**

**professioni il candidato specifichi l'ausilio necessario in relazione al proprio handicap, nonché l'eventuale necessità di tempi aggiuntivi.**

Alcune amministrazioni, in sostituzione degli ausili richiesti, prevedono l'affiancamento del candidato da parte di un tutor.

### **3.3.2 I DIRITTI DEI LAVORATORI CON DISABILITÀ**

Una volta inserito nel mondo del lavoro, attraverso collocamento mirato o meno, ogni malato raro viene tutelato nello svolgimento delle proprie mansioni, compatibilmente alla propria patologia.

È primariamente la Legge 104 a regolare i permessi dei lavoratori in caso di disabilità. Al tema è dedicato l'articolo 33, che prevede la possibilità di **ottenere particolari permessi per i familiari che assistono persone con handicap grave e per i lavoratori a cui è stato riconosciuto lo stato di handicap in situazione di gravità**. Anche il riconoscimento dell'invalidità civile dà diritto ad alcune agevolazioni. Di seguito elenchiamo sinteticamente tutte le misure previste dal nostro attuale ordinamento.

#### **Permessi**

La persona con disabilità, lavoratrice dipendente, cui sia stata **riconosciuta una condizione di handicap grave** (Legge 104 articolo 3 comma 3), può godere dei **permessi giornalieri orari (due ore al giorno) o dei permessi mensili (tre giorni al mese), frazionabili. I permessi sono retribuiti, coperti da contributi figurativi e non incidono sulla formazione delle ferie e della tredicesima mensilità.**

I permessi **non** sono tra loro **cumulabili** e la loro alternatività è ammissibile solo di mese in mese: il lavoratore, cioè, può scegliere di utilizzare in un mese tre giorni di permesso e nel mese successivo due ore giornaliere, ma non può cumulare nello stesso mese tre giorni e due ore.

#### **Scelta della sede di lavoro**

La normativa vigente prevede che il lavoratore che assista un familiare con handicap, il genitore e il lavoratore con disabilità hanno diritto a scegliere, ove possibile, **la sede di lavoro più vicina al proprio domicilio**. La scelta non si configura dunque come un diritto insindacabile.

L'azienda può rifiutare la scelta avanzata dal lavoratore motivandolo con ragioni legate all'organizzazione aziendale stessa. Per questo tipo di richiesta è comunque necessario essere in possesso del certificato di **handicap con connotazione di gravità** (articolo 3, comma 3 della Legge 104/1992). Dunque, invalidità civile o altri requisiti non sono validi ai fini della richiesta della scelta della sede di lavoro.

Ricordiamo inoltre che per le persone handicappate "con un **grado di invalidità superiore ai due terzi**", assunte presso gli enti pubblici come vincitori di concorso o ad altro titolo, esiste il diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili.

#### **Rifiuto al trasferimento**

Il comma 6 dell'articolo 33 della Legge 104/1992 stabilisce **che il lavoratore portatore di handicap grave ha diritto di scegliere, ove possibile, la sede di lavoro più vicina al proprio domicilio e a non essere trasferito in altra sede, senza il suo consenso**. Il diritto di scelta della sede di lavoro da parte della persona con disabilità può essere esercitato sia in sede di assunzione che successivamente, cioè sia quando la situazione di handicap grave si verifichi in corso di rapporto che quando la stessa sia preesistente.

**La richiesta di trasferimento non è un diritto incondizionato del richiedente, nemmeno nella Pubblica Amministrazione.** La Pubblica Amministrazione può legittimamente respingere l'istanza di trasferimento di un proprio dipendente, presentata ai sensi dell'art. 33, quando le condizioni personali e familiari dello stesso recedono di fronte all'interesse pubblico alla tutela del buon funzionamento degli uffici e del prestigio dell'Amministrazione.

Il cosiddetto diritto al trasferimento è quindi rimesso a una **valutazione relativamente discrezionale** dell'Amministrazione ed è soggetto a 2 condizioni:

- che nella sede di destinazione vi sia un posto vacante e disponibile;
- che vi sia l'assenso delle Amministrazioni di provenienza e di destinazione.

**Il diritto di non essere trasferito senza esplicito consenso ad altra sede costituisce, invece, un diritto incondizionato**, cioè non soggetto alla verifica delle compatibilità con le esigenze organizzative e produttive dell'impresa.

### **Lavoro notturno**

**Il lavoratore che usufruisce dei permessi legati alla Legge 104/92 per l'assistenza di un familiare con disabilità grave è esonerato dai turni notturni e da eventuali turni di reperibilità.**

A prevederlo sono il D.Lgs 151/2001, con gli articoli 42 e 53, e il D.Lgs 115/2003. In particolare, nell'articolo 53, il D.Lgs 151/2001 precisa che "non sono altresì obbligati a prestare lavoro notturno la lavoratrice o il lavoratore che abbia a proprio carico un soggetto con disabilità ai sensi della Legge 5 febbraio 1992, n. 104, e successive modificazioni".

**La normativa, invece, non prevede uno specifico esonero dal lavoro notturno per le persone con disabilità se non nei casi previsti per la generalità dei lavoratori**, come per esempio il giudizio di inidoneità al lavoro notturno emesso da organismi preposti al controllo delle condizioni di salute dei lavoratori (Azienda Sanitaria, Commissioni Mediche di Verifica) o dal Medico Competente nello svolgimento dei suoi compiti di sorveglianza sanitaria in base alla normativa sulla tutela della salute e sicurezza nei luoghi di lavoro (art. 41 del Decreto Legislativo n. 81/2008).

In proposito l'art. 11 – comma 1 del Decreto Legislativo n. 66/2003 prevede che l'**inidoneità al lavoro notturno può essere accertata attraverso le competenti strutture sanitarie pubbliche**, mentre l'art. 14 – comma 1 precisa che la valutazione dello stato di salute dei lavoratori notturni deve avvenire a cura e a spese del datore di lavoro, o tramite le competenti strutture sanitarie pubbliche o tramite il medico competente, attraverso controlli preventivi e periodici, almeno ogni due anni, volti a verificare l'assenza di controindicazioni al lavoro notturno a cui sono adibiti i lavoratori.

### **LE ASSENZE GIUSTIFICATE PER TERAPIE**

Se un lavoratore soffre di una malattia rara e deve sottoporsi a una **terapia salvavita** mentre è ancora in attività, può usufruire di giorni di ricovero o di day hospital che non vanno ad accumularsi a quelli previsti dal periodo di **comporto** (il lasso di tempo durante il quale vige il divieto di licenziamento). La conseguenza diretta è che il lavoratore non può essere licenziato né vedersi decurtare lo stipendio se supera il tetto del comporto a causa delle **assenze** dovute a questo tipo di terapie.

Tuttavia, **per i dettagli, occorre fare riferimento a ciò che dicono i singoli Contratti Collettivi Nazionali**, sia del settore pubblico sia di quello privato. I CCNL spesso prevedono la possibilità di conservare il posto di lavoro anche nei casi in cui l'assenza per malattia determini il superamento del periodo di comporto. In caso contrario, il lavoratore affetto da malattia rara, in genere, ha diritto a usufruire di alcuni giorni di **aspettativa non retribuita**

per motivi di salute e di cure.

Attenzione però, **l'assenza** giustificata dal lavoro per delle terapie o dei periodi di malattia in seguito a una patologia rara **non esenta dall'obbligo di reperibilità per un eventuale visita fiscale**. È importante quindi tenere presente che i controlli per i dipendenti pubblici e per i dipendenti privati possono essere fatti nelle fasce 10-12 e 17-19, tutti i giorni, compresi i festivi.

### **Il congedo per cure**

In base a quanto previsto dall'Art. 7 del Decreto Legislativo 119/2011, i lavoratori con disabilità che necessitano di cure hanno diritto a richiedere un **congedo lavorativo ulteriore a quelli previsti dalla Legge 104**, nonché svincolato dal riconoscimento di handicap ai sensi della medesima norma.

I lavoratori mutilati e invalidi civili cui sia stata riconosciuta **una riduzione della capacità lavorativa superiore al 50%** possono fruire ogni anno, anche in maniera frazionata, di un congedo per cure per un periodo non superiore a 30 giorni.

La **richiesta** deve essere effettuata dal lavoratore **direttamente al datore di lavoro** e deve essere accompagnata dalla richiesta del medico convenzionato con il Servizio Sanitario Nazionale, o appartenente a una struttura sanitaria pubblica, dalla quale risulti la necessità di una cura direttamente correlata alla patologia (o alle patologie) per cui è stata riconosciuta l'invalidità. Il lavoratore è poi tenuto – secondo quanto previsto dal comma 3 – **a documentare in maniera idonea l'avvenuta sottoposizione alle cure**. In caso di lavoratore sottoposto a trattamenti terapeutici continuativi, a giustificazione dell'assenza può essere prodotta anche attestazione cumulativa.

Il periodo di congedo, sia esso fruito interamente o parzialmente, in maniera continuata o frazionata, **non va a incidere sul calcolo del periodo di comportamento**. Durante i giorni di congedo il dipendente ha diritto a percepire il proprio **stipendio secondo il regime economico delle assenze per malattia**. Il testo del D.Lgs. non precisa a chi resta a carico la retribuzione delle giornate di congedo. Tuttavia, secondo quanto si legge nella risposta della Direzione Generale per l'Attività Ispettiva del Ministero del Lavoro e della Previdenza Sociale a un interpello della Confartigianato di Prato in data 5 dicembre 2006, il congedo per cure **non è indennizzabile dall'INPS e rimane a carico del datore di lavoro**. Analoga interpretazione si può ricavare dalla risposta della direzione generale del Ministero del Lavoro all'interpello n. 10/2013, quesito posto dal Consiglio Nazionale dell'Ordine dei consulenti del Lavoro.

### **Aspettativa non retribuita**

I CCNL, non sempre, ma **spesso in caso di patologia oncologica, prevedono la possibilità di conservare il posto di lavoro anche nei casi in cui l'assenza per malattia determini il superamento del periodo di comportamento**. Il lavoratore potrà in questo caso usufruire di un periodo (variabile in base al CCNL di settore) di aspettativa non retribuita per motivi di salute e di cura.

### **Ferie e riposi "solidali"**

Dal 2015 l'Art. 24 D. Lgs. 151/2015 prevede la **possibilità di donare giornate di ferie o riposo "solidali"** ai colleghi di lavoro in difficoltà per ragioni di salute. La misura, le condizioni e le modalità di esercizio di questo nuovo diritto sono stabiliti dai Contratti Collettivi Nazionali di settore, nel rispetto dei limiti previsti dal D. Lgs. n. 66/2003.

### LAVORATORI AUTONOMI E LIBERI PROFESSIONISTI

La Legge 81/2017 (ovvero il cosiddetto Jobs Act) ha disciplinato in maniera più organica, anche se ancora insufficiente rispetto alle esigenze, la tutela dei **lavoratori malati oncologici o con gravi patologie cronico-degenerative iscritti alla gestione separata INPS**. Questi ultimi, infatti se costretti a sospendere anche solo temporaneamente l'attività lavorativa a causa della patologia e delle terapie, hanno diritto all'**indennità di malattia (massimo 61 giorni/anno)** ed eventualmente all'**indennità di degenza ospedaliera (massimo di 180 giorni/anno)**.

Inoltre, nel caso in cui la malattia sia di **gravità tale da impedire lo svolgimento dell'attività lavorativa** per oltre sessanta giorni, **il versamento dei contributi previdenziali e dei premi assicurativi è sospeso** per l'intera durata della malattia, fino a un massimo di due anni.

Tuttavia, decorso tale termine, il lavoratore sarà tenuto a versare a rate i contributi e i premi maturati durante la sospensione.

### 3.3.3 PENSIONI ANTICIPATE E APE SOCIALE

#### LA PENSIONE ANTICIPATA PER I LAVORATORI CON UN'INVALIDITÀ NON INFERIORE ALL'80%

Il Decreto Legislativo n. 503 del 30 dicembre 1992 (articolo 1, comma 8) dispone la possibilità per i lavoratori, iscritti all'assicurazione generale obbligatoria, con **invalidità non inferiore all'80%** (l'invalidità da considerare è quella civile, come definita dal decreto del Ministero della Sanità del 5 febbraio 1992), di **anticipare l'età pensionabile a 55 anni per le donne e a 60 anni per gli uomini**, purché in possesso di almeno 20 anni di contributi.

Dal 2013 detti requisiti rispondono al meccanismo di adeguamento alla speranza di vita, meccanismo che consente di modificare periodicamente la soglia dell'età pensionabile, in modo tale da mantenere sempre su livelli di adeguatezza il rapporto tra la fase della vita da dedicare all'attività lavorativa e quella in cui si gode del trattamento pensionistico. Tale adeguamento fa sì che, **ad oggi**, la soglia d'età per accedere al pensionamento anticipato sia di **61 anni per gli uomini e 56 anni per le donne**, sempre con un minimo di 20 anni di contributi.

Per i **non vedenti**, i requisiti di età sono pari, rispettivamente, a **56 anni** per gli uomini e a **51 anni** per le donne.

#### LA PENSIONE ANTICIPATA PER I LAVORATORI CON UN'INVALIDITÀ SUPERIORE AL 74%

In base alla Legge n. 388 del 23 dicembre del 2000 (articolo 80, comma 3), i lavoratori sordomuti e gli invalidi per qualsiasi causa (ai quali sia stata riconosciuta un'invalidità superiore al 74% o assimilabile) possono richiedere, per ogni anno di lavoro svolto presso le pubbliche amministrazioni o aziende private oppure cooperative, il beneficio di due mesi di contribuzione figurativa, fino a un massimo di cinque anni. In sostanza, **il lavoratore invalido o sordomuto** che decide di usufruire di tale beneficio, **può andare in pensione con cinque anni di anticipo**, presentando apposita richiesta all'INPS.

L'applicazione dei contributi figurativi è ammissibile solo relativamente agli anni in cui il richiedente ha lavorato in quanto invalido civile con una percentuale di invalidità riconosciuta superiore al 74% o in quanto sordomuto (a riguardo e per ulteriori precisazioni si rimanda alla Circolare INPS n. 92 del 16 maggio 2002).

Tale principio è condiviso anche dall'INPDAP (ora diventato INPS Gestione Dipendenti Pubblici) che, in merito sempre all'applicazione dei contributi figurativi, ha precisato che il calcolo dei due mesi di contributi deve iniziare dal momento in cui è stata riconosciuta l'invalidità al lavoratore richiedente il beneficio e non quindi dall'inizio della carriera lavorativa (a riguardo e per ulteriori precisazioni si rimanda alla Circolare INPDAP n. 36 dell'8 luglio del 2003).

## APE SOCIALE

L'**Anticipo Pensionistico Sociale** – meglio conosciuto come APE Sociale – è un sussidio economico introdotto dai commi 179-186 dell'art. 1 della Legge 232/2016 (Legge di Bilancio 2017) che accompagna al raggiungimento della pensione di vecchiaia. L'APE Sociale prevede un'**indennità a carico dello Stato erogata dall'INPS e corrisposta, a domanda, fino al raggiungimento dell'età prevista per la pensione di vecchiaia**, ovvero fino al conseguimento della pensione anticipata o di un trattamento conseguito anticipatamente rispetto all'età per la vecchiaia di cui all'articolo 24, comma 6, del Decreto-legge 6 dicembre 2011, n. 201, convertito dalla Legge 22 dicembre 2011, n. 214 (cosiddetta Legge Monti-Fornero).

La **misura** è stata **introdotta, in via sperimentale, per il periodo dal 1° maggio 2017 al 31 dicembre 2019**, per poi essere più volte prorogata e rifinanziata. Da ultimo, con uno stanziamento complessivo di 110 milioni di euro, il **Decreto Fiscale collegato alla Manovra 2025** (D.L. n. 155/2024), pubblicato in Gazzetta Ufficiale lo scorso 19 ottobre 2024, ne ha **prorogato la validità fino al 2028**.

Per ottenere l'indennità è necessario che i soggetti abbiano, al momento della domanda di accesso, i seguenti requisiti:

- almeno 63 anni e cinque mesi d'età;
- almeno 30 anni di anzianità contributiva;
- per i lavoratori che svolgono le attività cosiddette gravose (elenco inserito più avanti) l'anzianità contributiva minima richiesta è di 36 anni. Ai fini del riconoscimento dell'indennità, i requisiti contributivi richiesti sono ridotti, per le donne, di 12 mesi per ogni figlio, nel limite massimo di due anni;
- non essere titolari di alcuna pensione diretta.

L'accesso al beneficio, inoltre, è subordinato alla **cessazione di attività di lavoro dipendente, autonomo e parasubordinato** svolta in Italia o all'estero.

Possono fare richiesta di APE Sociale tutti lavoratori dipendenti (del settore pubblico o privato), i lavoratori autonomi o i parasubordinati iscritti alla Gestione Separata INPS, i quali:

1. si trovano in stato di **disoccupazione** (licenziamento subito, concordato oppure per giusta causa) e che **hanno concluso integralmente la prestazione per la disoccupazione loro spettante da almeno 3 mesi**;
2. **assistono**, al momento della richiesta e da almeno 6 mesi, il **coniuge** o un **parente di primo grado convivente con handicap in situazione di gravità ai sensi del comma 3 dell'art. 3 della Legge 104/92**, oppure un parente o un affine di secondo grado convivente qualora i genitori o il coniuge della persona con handicap in situazione di gravità abbiano compiuto i 70 anni di età oppure siano anch'essi affetti da patologie invalidanti o siano deceduti o mancanti;
3. hanno una **riduzione della capacità lavorativa**, accertata dalle competenti commissioni per il riconoscimento dell'invalidità civile, **superiore o uguale al 74%**;
4. sono lavoratori dipendenti, al momento della decorrenza dell'indennità, in possesso di almeno 36 anni di anzianità contributiva e che **abbiano svolto da almeno 7 anni negli ultimi 10** (oppure almeno 6 anni negli ultimi 7) una o più delle cosiddette attività gravose.

L'elenco dei requisiti, le incompatibilità, gli importi e tutte le informazioni sulla presentazione della domanda sono disponibili sul sito INPS.

### 3.3.4 LA DIMENSIONE SCOLASTICA

L'emoglobinuria parossistica notturna può avere un **impatto significativo sulla vita scolastica di un ragazzo o di una ragazza**. Questo perché i sintomi della malattia, come la stanchezza cronica, l'anemia e il dolore, possono interferire con la capacità di concentrarsi, di partecipare alle attività scolastiche e di mantenere un buon rendimento.

Analogamente, la C3G può avere un impatto significativo sulla vita scolastica di un bambino o adolescente, legato principalmente alle manifestazioni cliniche della malattia e alle sue conseguenze sulla qualità della vita.

Pensando a sintomi e manifestazioni come la fatica cronica, il dolore e la difficoltà a concentrarsi, cui si uniscono lo stigma potenzialmente legato ad avere una patologia rara, ansia, depressione e le assenze frequenti, il quadro che ne emerge è di **contesto che richiede una certa attenzione per essere gestito al meglio**.

In questo senso, da parte dei genitori sarebbe **importante informare gli insegnanti e i dirigenti scolastici della malattia**, in modo che possano adottare misure adeguate a sostenere lo studente. Alcune attività utili a garantire allo studente con EPN o C3G un vissuto scolastico migliore possono essere:

- **redazione di un piano educativo individualizzato (PEI)**, utile per adattare il carico di lavoro e le modalità di valutazione alle esigenze dello studente;
- **supporto psicologico**, per aiutare lo studente a gestire ansia e depressione e sviluppare strategie di coping efficaci;
- **informare e sensibilizzare** gli insegnanti e i compagni sull'EPN o C3G, per favorire una maggiore comprensione e accettazione del bambino / ragazzo;
- creare delle **occasioni di condivisione** delle proprie esperienze con altri ragazzi che soffrono della stessa patologia.

**È importante ricordare che ogni studente è unico e le sue esigenze sono diverse.** Ciò che funziona per un ragazzo potrebbe non funzionare per un altro. La chiave è trovare un approccio personalizzato che permetta allo studente di sviluppare il suo pieno potenziale.

#### I DIRITTI DEGLI STUDENTI CON EPN O C3G

Tutto ciò che riguarda la scuola e la disabilità è regolato dalla Legge 104 del 1992. La legge ha stabilito che la scuola e l'istruzione sono mezzi a favore dell'integrazione della persona con disabilità, invalida o con handicap e ne ha rivoluzionato le modalità di partecipazione. L'**obiettivo** generale della Legge è l'**integrazione sociale** delle persone con handicap, che nella scuola deve trovare una piena realizzazione. Ricordiamo che, più recentemente, il **Decreto Legislativo n. 66/2017** ha aggiornato significativamente il panorama dell'inclusione scolastica.

#### Il diritto alla scuola

Tutti gli alunni in situazione di handicap (anche grave) hanno diritto a frequentare le **classi comuni** delle scuole di ogni ordine e grado (infanzia, primaria e secondaria primo e secondo grado). Si tratta di un vero e proprio **diritto soggettivo esigibile**: la scuola non può rifiutare l'iscrizione e se lo fa commette un illecito penale. Il diritto all'integrazione è garantito anche per l'asilo nido e l'università (art. 12 Legge 104/92). Le iscrizioni degli alunni individuati in situazione di handicap non possono essere rifiutate anche nel caso in cui vi sia un numero di iscrizioni superiore alla capacità ricettiva della scuola (art. 3 Legge 104/92; C.M. 364/1986).

## I bisogni educativi speciali

Recentemente gli interventi di inclusione scolastica sono stati ampliati, per includere non solo gli alunni con disabilità, ma anche gli alunni con **disturbi specifici dello sviluppo** (in cui rientrano anche i ragazzi con Disturbi Specifici dell'Apprendimento – **D.S.A.**) e agli alunni con **disagio socioculturale ed economico**, inserendoli tutti nel più grande gruppo di **"alunni con Bisogni Educativi Speciali (B.E.S.)"**.

Un altro elemento di novità da considerare è la ratifica, in Italia, con la Legge n. 18 del 2009, della **Convenzione Onu sui diritti delle persone con disabilità**, che ha lo scopo di *promuovere, proteggere e garantire il pieno ed uguale godimento di tutti i diritti umani e di tutte le libertà fondamentali da parte delle persone con disabilità, e promuovere il rispetto per la loro intrinseca dignità. La legge definisce le persone con disabilità coloro che presentano durature menomazioni fisiche, mentali, intellettuali o sensoriali che in interazione con barriere di diversa natura possono ostacolare la loro piena ed effettiva partecipazione nella società su base di uguaglianza con gli altri.*

Di seguito elenchiamo sinteticamente gli strumenti previsti dalla normativa attualmente in vigore per garantire l'inclusione scolastica e le principali azioni necessarie, anche a carico delle famiglie, per favorire il processo di inclusione stesso.

### SCUOLA IN OSPEDALE E ISTRUZIONE DOMICILIARE

La Scuola in Ospedale garantisce, alle bambine e i bambini come alle ragazze e ai ragazzi ricoverati, il diritto a conoscere e ad apprendere in ospedale, nonostante la malattia. Consente la **continuità degli studi** e permette agli alunni e alle famiglie di continuare a sperare, a credere e a investire sul futuro. Scopo principale delle attività svolte con i degenti in età scolare, che si trovano ricoverati in ospedale, e aiutarli a intraprendere un percorso cognitivo, emotivo e didattico che permetta di mantenere i legami con il proprio ambiente di vita scolastico.

La Scuola in ospedale è uno dei punti di eccellenza del sistema nazionale di istruzione e il servizio è attivo su tutto il territorio nazionale. Secondo i dati più recenti diffusi dal Ministero dell'Istruzione e del Merito<sup>15</sup>, **sul territorio italiano sono presenti 257 sezioni ospedaliere che vedono coinvolti 955 docenti**. Nel 2022/2023 ne hanno usufruito 59.226 studenti, prevalentemente della Scuola dell'infanzia e primaria (circa il 70%) e 5.270 della Scuola secondaria di II grado, con l'ausilio di 955 docenti.

Il [Portale Nazionale per la Scuola in Ospedale](#) è uno strumento indispensabile per fornire alle famiglie degli alunni ricoverati, in ospedale o a domicilio, tutte le informazioni sul servizio scolastico. Sostiene l'impegno dei docenti con l'uso delle tecnologie. Consente, inoltre, alle scuole di realizzare le migliori strategie inclusive, anche attraverso un collegamento puntuale degli alunni con le classi di appartenenza.

**Per gli alunni con disabilità certificata ai sensi della legge 104/92, impossibilitati a frequentare la scuola e non ricoverati, l'istruzione domiciliare potrà essere garantita dall'insegnante di sostegno, assegnato in coerenza con il progetto individuale e il PEI - piano educativo individualizzato.**

Il servizio di **istruzione domiciliare** presenta un iter tale da richiedere, da parte di ogni istituzione scolastica, un'attenta pianificazione organizzativa e amministrativa. In generale, l'istruzione domiciliare è **svolta, dagli insegnanti della classe di appartenenza, in orario aggiuntivo** (ore eccedenti il normale servizio). In mancanza di questi, può essere affidata ad **altri docenti della stessa scuola**, che si rendano disponibili oppure a docenti di **scuole vicine**; non è da escludere anche il coinvolgimento dei docenti ospedalieri.

<sup>15</sup> Maggiori dettagli sono reperibili a questi link [www.mim.gov.it/scuola-in-ospedale-e-istruzione-domiciliare](http://www.mim.gov.it/scuola-in-ospedale-e-istruzione-domiciliare).

Nel caso in cui la scuola di appartenenza non abbia ricevuto, da parte del personale docente interno, la disponibilità alle prestazioni aggiuntive suddette, è compito del Dirigente Scolastico quello di reperire personale esterno, anche attraverso l'ausilio delle scuole con sezioni ospedaliere, del relativo ambito territoriale, provinciale e regionale.

Nei casi in cui le alunne, gli alunni, le studentesse e gli studenti necessitino di attivazione di **percorsi di istruzione domiciliare lontano dal luogo di residenza**, per esempio fuori dalla propria Regione, per periodi di terapia in domicili temporanei, è possibile attivare percorsi di istruzione domiciliare, con **docenti delle scuole vicine** che si rendano disponibili. Anche in questo caso, non è da escludere il coinvolgimento dei **docenti ospedalieri**. In tale evenienza, è garantito il supporto e la consulenza degli Uffici Scolastici Regionali coinvolti.

### 3.3.5 IL VISSUTO DEI PAZIENTI

Alla domanda **"quali difficoltà incontri / hai incontrato, nello specifico, nel contesto lavorativo e/o scolastico?"** le risposte si sono concentrate sulla difficoltà a stare al passo con le attività, legata all'affaticamento che è comune alla sintomatologia sia dell'EPN che della C3G, ma anche sulla scarsa comprensione da parte di datore di lavoro e/o colleghi e sulla mancanza di permessi adeguati alla gestione della malattia. Non tutti gli intervistati, tuttavia, ritengono che la patologia sia causa di difficoltà tali da non riuscire a lavorare.

Il **riconoscimento o meno dei permessi legati all'handicap grave** emergono in maniera evidente come uno degli aspetti centrali. *"Non mi è stata riconosciuta la gravità – racconta un intervistato – così non posso usufruire dei permessi L. 104 e per terapia e controlli medici per assentarmi dal lavoro devo sfruttare le ferie e i permessi". "I permessi per Legge 104 (3gg mensili) – racconta un altro – non sono sufficienti per proseguire con la terapia in essere più visite eventuali".*

Per **i più giovani**, soprattutto in caso di diagnosi in tenera età, la convivenza con la patologia, dentro o fuori dal contesto scolastico sembra più serena.

*"Dopo un brevissimo ricovero presso l'ospedale della nostra città – racconta una giovane intervistata – sono stata trasferita presso la nefrologia pediatrica dell'Ospedale Bambino Gesù, altamente specializzato. Li sono stata sottoposta a molti esami, tra cui una biopsia. Aspetto positivo era l'alta specializzazione del reparto, aspetti negativi erano sicuramente la mia giovane età e tutte le paure connesse, che però non dipendono dalla struttura. E ancora **"oggi la mia vita è normale, uguale a quelle di tutti i miei compagni e amici. La dieta non cambia molto e, grazie al fatto che la mia malattia è molto lieve, non ho neanche più bisogno di andare spesso in ospedale. In più, essendo insorta quando ero proprio una bambina, la C3G non ha compromesso molto la mia vita scolastica, mentre se fosse comparsa adesso che faccio il liceo avrebbe potuto incidere molto di più"**.*

## CAPITOLO IV

# IL PUNTO DI VISTA DEL CAREGIVER, TRATTI COMUNI

### 4.1 I DIRITTI DEI CAREGIVER

I caregiver, ovvero coloro che assistono quotidianamente (o comunque con continuità) persone con disabilità, svolgono un ruolo fondamentale e impegnativo. Per riconoscere il loro contributo e sostenere la loro attività sono previste diverse tutele e agevolazioni.

#### **Permessi retribuiti**

In base a quanto previsto dall'art. 33 della Legge 104/92, ai caregiver di familiare con handicap grave (riconosciuto quindi ai sensi dell'art. 3 comma 3) sono concessi, ai fini di assistenza, **fino a 3 giorni di permesso retribuito al mese**, utilizzabili anche in ore frazionate. In alternativa, è possibile ridurre l'orario lavorativo di due ore giornaliere, eventualmente ricalibrate in caso di impiego part-time.

#### **Congedo straordinario**

Per il lavoratore che assista un familiare con grave disabilità è prevista la concessione di un congedo retribuito fino a due anni, da poter fruire anche in modalità frazionata. Tale beneficio spetta al coniuge convivente (incluse le unioni civili), ai genitori, ai figli conviventi, ai fratelli e sorelle conviventi e, in casi eccezionali, ad altri parenti o affini fino al terzo grado, se conviventi con la persona con disabilità.

#### **Astensione facoltativa dal lavoro**

I genitori di un minore cui sia stato riconosciuto l'handicap grave possono usufruire di un congedo facoltativo dal lavoro fino a 3 anni, convertibile in 2 ore di permesso giornaliero retribuito.

#### **Scelta della sede di lavoro**

Hai sensi dell'art. 33 comma 5 della Legge 104, il familiare caregiver ha diritto a scegliere (ove possibile) la sede di lavoro più vicina al proprio domicilio, o a quello del familiare assistito in caso di non convivenza. Ha diritto, inoltre, a non essere trasferito senza il proprio consenso ad altra sede.

#### **Esenzione dal lavoro notturno**

La normativa vigente prevede che lavoratori che "abbiano a proprio carico un soggetto con disabilità ai sensi della Legge 5 febbraio 1992, n. 104" non possano essere obbligatoriamente

adibiti al lavoro notturno.

### Anticipo pensionistico

“**Quota 41**” è un’importante opportunità per gli assistenti familiari che desiderano andare in pensione. Questo incentivo è infatti dedicato, tra le varie categorie, anche alle persone che “assistono, al momento della richiesta e **da almeno sei mesi**, il coniuge o un parente di primo grado **convivente con handicap in situazione di gravità** (ai sensi dell’articolo 3, comma 3, della Legge 5 febbraio 1992, n. 104)”. Per poter presentare domanda, è fondamentale aver raggiunto i 41 anni di contributi (da qui il nome della misura) entro il 31 dicembre 2026 e rientrare nella definizione di **lavoratori precoci**, cioè cittadine e cittadini che possono far valere 12 mesi di contribuzione effettiva prima del compimento del diciannovesimo anno. Un’agevolazione analoga, parlando sempre di anticipo pensionistico, è anche l’**APE Sociale**, per la quale si rimanda al paragrafo 3.3.3 di questa pubblicazione.

### LA NUOVA LEGGE IN DISCUSSIONE

Per rendere più ampio e strutturato il sistema di supporto per questi fondamentali genitori, compagni e compagne, figli e figlie, sono attualmente in discussione alla Camera dei deputati sei proposte di legge in materia di riconoscimento e tutela della figura del caregiver familiare.

Pur avendo proponenti diversi, i punti su cui le diverse proposte convergono solo molti, in parte frutto della raccolta delle istanze delle associazioni impegnate in quest’ambito. Tra questi troviamo:

- la definizione di caregiver familiare, da ricondurre a quanto previsto dal **comma 255 dell’articolo 1 della Legge 205/2017** (Legge di Bilancio 2018);
- la necessità di **aggiornamento non solo dei LEPS (Livelli Essenziali delle Prestazioni Sociali) ma anche dei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza)**, con apposito Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri;
- l’importanza di prevedere una serie di **misure che consentano al lavoratore caregiver di conciliare al meglio il ruolo assistenziale con l’attività professionale**, come agevolazioni per l’accesso alla modalità di lavoro agile (smart working) e a orari di lavoro più flessibili o modulari, ma anche la possibilità di allargare ai lavoratori caregiver familiari i benefici previsti dalla Legge 104, senza necessità di riconoscimento di handicap grave per il familiare, e ancora forme di anticipazione dell’età pensionabile;
- l’utilità di **valorizzare l’esperienza maturata dal caregiver familiare**, perché possano essere **formalizzate e certificate le competenze**;
- l’introduzione di **sostegni economici**, che vanno dalla copertura a carico dello Stato dei **contributi figurativi** riferiti al periodo di lavoro di assistenza, al riconoscimento di un vero e proprio **indennizzo** in denaro, passando per **premi assicurativi agevolati e detrazioni fiscali sulle spese**.<sup>16</sup>

### I CONTRIBUTI REGIONALI

La **Legge di Bilancio 2018** ha istituito il “Fondo per il sostegno del ruolo di cura e assistenza del caregiver familiare”, poi rifondato dalla Manovra 2022, con l’obiettivo di sostenere chi si occupa dell’**assistenza di anziani, malati e disabili**. Con **Decreto del 30 novembre del Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità** (Gazzetta Ufficiale n. 12 del 16 gennaio 2024) sono state ripartite territorialmente le risorse per il 2023, quantificate in **25.807.485,00 euro**.

<sup>16</sup> Per maggiori dettagli si rimanda all’[approfondimento dedicato su Osservatorio Malattie Rare](#).

Le Regioni, ciascuna per la quota spettante<sup>17</sup>, sono invitate a finanziare **prioritariamente**:

- **interventi destinati ai caregiver di persone in condizione di disabilità gravissima**, come definita dall'art. 3 del decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali 26 settembre 2016 recante «Riparto delle risorse finanziarie del Fondo nazionale per le non autosufficienze, anno 2016», tenendo anche conto dei fenomeni di insorgenza anticipata delle condizioni ivi previste;
- programmi di accompagnamento finalizzati alla **deistituzionalizzazione** e al **ricongiungimento** del caregiver con la persona assistita.

Le regioni dovranno individuare nel dettaglio i progetti da attuare nell'ambito delle seguenti **tipologie di azioni finanziabili**:

- interventi di assistenza diretta in favore dei caregiver regionali mediante l'erogazione di **contributi di sollievo o assegni di cura**;
- interventi di assistenza diretta o indiretta tramite la predisposizione di **bonus sociosanitari** utilizzabili per prestazioni di assistenza sociosanitaria;
- assistenza diretta o indiretta per la fruizione di **prestazioni di tregua dall'assistenza** alla persona con disabilità, attuabili con interventi di sollievo, ad esempio per il fine settimana, che favoriscano una sostituzione nell'assistenza o un ricovero in struttura residenziale aventi carattere di temporaneità;
- attivazione e sviluppo di progetti finalizzati a percorsi di **sostegno psicologico individuale o di gruppo**;
- interventi volti ad attività di **formazione** dei nuclei familiari che assistono persone con disabilità grave e gravissima;
- interventi programmati sulla base degli stanziamenti previsti per le annualità precedenti.

Tra le Regioni che hanno già attivato specifici progetti o finanziamenti a sostegno del caregiver familiare possiamo citare, a titolo di esempio, la [Toscana](#), l'[Abruzzo](#), il [Friuli – Venezia Giulia](#) e il [Lazio](#).

## 4.2 IL VISSUTO DEI CAREGIVER

Come anticipato in premessa, sono 7 i **caregiver** che hanno partecipato all'indagine, di cui **4 hanno completato il questionario in tutte le sue parti**. La metà di questi ultimi lo ha fatto in parallelo rispetto al familiare paziente.

Alla domanda "**come giudichi, a oggi, la tua qualità della vita a fianco di un paziente con EPN / C3G?**", due terzi dei rispondenti l'hanno valutata **buona (25%, 1 familiare) o molto buona (50%, 2 familiari)**, il restante 25% (1 familiare) solo "sufficiente". Sostanzialmente allineata la rilevazione della qualità della vita del familiare paziente, mai scarsa (25% "molto buona", 50% "buona" e 25% "sufficiente").

In maniera analoga a quanto si è visto per i pazienti, le esperienze di vissuto sono spesso molto diverse tra loro. *"Diagnosi a tre giorni dal ricovero – racconta una mamma caregiver – e inizio boli cortisone. Medico preparato, umano e competente che segue mia figlia tutt'ora"*. Completamente diverso il racconto di un'altra parente, che spiega: *"Le problematiche riscontrate sono di livello clinico in quanto **la diagnosi è stata ritardata per***

<sup>17</sup> Per conoscere il dettaglio della quota spettante a ogni territorio si rimanda all'[approfondimento dedicato su Osservatorio Malattie Rare](#).

### **il ritardo nell'eseguire biopsia e altre indagini".**

Il racconto del percorso di diagnosi e presa in carico della moglie da parte del marito fa emergere il carico alle volte molto pesante anche per chi sta accanto alla persona malata, ma anche la grande **esperienza e preparazione sul vissuto del familiare che i caregiver imparano a sviluppare**. "A mia moglie – racconta – dal 1992 è stata diagnosticata una Glomerulonefrite membranoproliferativa di tipo I e la situazione era abbastanza stabile con cure cortisoniche, fino al 2022. A seguito di un peggioramento della creatinina a fine febbraio 2023 è stato fatto il trapianto di rene da vivente, la sorella. Da lì in poi le cose sono andate subito male, pressione incontrollata, edema di 12 kg diffuso, anemia, proteinuria, emolisi. Dopo una biopsia fatta a maggio, è stata diagnosticata una C3G. A luglio dopo che le cose sono ulteriormente peggiorate è stata ricoverata per la proteinuria altissima e emolisi, difficoltà a respirare e gonfiore. Abbiamo rischiato che non ce la facesse. Le è stata diagnosticata la SeuA (ndr Sindrome Emolitico-Uremica Atipica). Stabilizzata le è stata prima cominciata una terapia, poco dopo modificata a favore di una differente. Da allora la situazione è molto più stabile. Ci sono sempre variazioni nei valori sia della creatinina che ematici, ma molto più controllati per il momento".

Diversa la percezione della gestione sul piano clinico del familiare malato, in particolare nell'emergenza. Alla domanda "**come giudichi, nel complesso, la presa in carico del tuo familiare malato?**", infatti, accanto alla valutazione "molto buona" (50%, 2 familiari) e "buona" (25%, 1 familiare) compare anche la voce "molto scarsa" (25%, 1 familiare). Lo stesso sbilanciamento si ritrova per i quesiti "**come giudichi la calendarizzazione di terapie e/o visite di controllo?**" (50% "molto buona", 25% "buona" e 25% "molto scarsa") e "**come giudichi la presa in carico in emergenza del tuo familiare?**" (25% "molto buona", 50% "buona" e 25% "molto scarsa").

Anche in questo caso, le sfaccettature del vissuto accanto a una persona con EPN o C3G rappresentano uno specchio importante di **quanto può fare la differenza il giusto approccio clinico e assistenziale**. "È stata ricoverata d'urgenza all'ultimo – racconta un marito parlando della moglie – dopo che avevamo fatto una ecografia privatamente, perché continuavano a dire che l'edema era aria. Sottovalutando gli altri sintomi. **La comunicazione un disastro e l'empatia a zero**".

Completamente opposta l'esperienza di una mamma, che racconta: "Il primo ricovero è stato fatto presso l'ospedale della nostra città nel reparto di pediatria che però **non aveva individuato subito la gravità della situazione**. Dopo pochi giorni, ci hanno **inviato presso un reparto specializzato**, la nefrologia dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, dove hanno immediatamente riconosciuto la gravità della situazione e sono passati immediatamente ad azioni di emergenza, per poi eseguire una **diagnosi accurata**".

### **IL PERCORSO PER L'INVALIDITÀ CIVILE**

Tutti i familiari dei caregiver rispondenti hanno avuto il riconoscimento dell'invalidità civile anche se, come già visto per i pazienti, la discrezionalità concessa alle Commissioni mediche genera **percentuali molto diverse tra loro**: meno del 33% nel 50% dei casi (2 pazienti), tra il 34 e il 45% nel 25% dei casi (1 paziente) e tra il 74% e il 99% nel restante 25% (1 paziente). In due terzi dei casi è stato inserito un **termine di rivedibilità**, il quarto caregiver ha dichiarato di non conoscere questo dettaglio.

La provenienza geografica, così come le già citate indicazioni non puntuali indirizzate all'INPS, portano alla definizione di uno scenario una volta di più sfaccettato. "Dopo la prima visita INPS a un anno – racconta un genitore – **non ha eseguito revisione per mancanza di medici INPS... tutto fermo da un anno e mezzo...**". "L'invalidità – racconta ancora un

marito caregiver – è **riconosciuta ma non specifica per la C3G**, ogni anno ci chiedono di inviare molti documenti e poi viene richiesta comunque la visita in presenza". Non è l'unica a far emergere problemi legati al trapianto, la cognata di un paziente trapiantato infatti racconta: **"In seguito al trapianto, gli è stata tolta la pensione di invalidità civile pur essendo un soggetto fragile"**.

### PRINCIPALI CRITICITÀ DEL VISSUTO E BISOGNI INSODDISFATTI DEI CAREGIVER

Difficoltà nella gestione del quotidiano, difficoltà nella gestione del tempo libero (es. vacanze e vincolo di terapia), scarsa disponibilità del clinico di riferimento, distanza tra residenza e centro clinico, frequenza dei controlli, frequenza della terapia, mancanza di confronto con altri familiari caregiver, mancanza di permessi sul lavoro, scarsa comprensione da parte delle persone, scarsa conoscenza della malattia da parte dei medici e difficoltà nella gestione delle terapie. Sono solo **alcuni degli ostacoli che il familiare caregiver di una persona con malattia rara può incontrare nel corso della sua vita**. In risposta alla domanda **"quali sono i principali problemi che tu, caregiver, affronti nella gestione della malattia del tuo familiare?"** il 66,67% del campione di caregiver (2 familiari) ha risposto "la distanza tra residenza e centro clinico" e il 33,33% (1 familiare) "la mancanza di confronto tra caregiver".

Ciò che colpisce particolarmente però è il commento del quarto rispondente, che segnala come tutte presenti le difficoltà e limitazioni sopra elencate.

Anche nell'**ambiente lavorativo** il vissuto dei familiari di persone con C3G o EPN non è semplice, pur se molto polarizzato e differente caso per caso. Tra le risposte troviamo infatti la testimonianza di un genitore, che conferma la difficoltà nel gestire le assenze lavorative per controlli / terapie del figlio, ma anche un'altra mamma che invece non rileva alcun problema, in quanto entrambi i genitori sono liberi professionisti.

Emerge anche in questo caso l'esperienza di un marito caregiver, che segnala come tutte sperimentate le potenziali problematiche offerte come opzione: **non solo problemi logistici nella gestione di visite, controlli e terapie, ma anche scarsa comprensione da parte dei colleghi e del datore di lavoro**.

Concludere questa panoramica, orientata a ricordiamo alla raccolta dei bisogni non soddisfatti, la rilevazione di questo aspetto dal punto di vista dei familiari caregiver. Si suddividono equamente le risposte, ciascuna con il 33,33% delle preferenze: **poca informazione sulla patologia, pochi centri di riferimento specializzati nel territorio e l'assenza di assistenza da parte dello Stato**. Si tratta, è bene ricordarlo, di una rilevazione del percepito, senza pretesta di oggettività o esaustività, che tuttavia restituisce uno spaccato importante di vissuto.

*"Il paziente – sottolinea in maniera importante uno dei caregiver che hanno partecipato all'indagine – deve essere **seguito anche dal punto di vista psicologico** e di un eventuale reinserimento lavorativo in base alle necessità".*

## CAPITOLO V

# I BISOGNI NON SODDISFATTI

### 5.1 LA QUALITÀ DELLA VITA DEI PAZIENTI

L'impatto dell'emoglobinuria parossistica notturna o della glomerulonefrite da depositi di C3 sulla qualità della vita di coloro che ne sono affetti, oltre che dei loro familiari, può variare da individuo a individuo e dipende dalla gravità della malattia, dalla frequenza degli episodi acuti e dalla risposta alle terapie.

Fatica e stanchezza cronica, spesso associate all'anemia e alla compromissione renale, dolore persistente e necessità di sottoporsi a terapie ospedaliere possono compromettere pesantemente la possibilità delle persone malate di trascorrere una vita qualitativamente soddisfacente. A questo si possono poi aggiungere **l'impatto della diagnosi di una patologia rara trattabile ma non curabile**, le limitazioni nelle attività quotidiane e l'isolamento sociale che, se non adeguatamente gestiti dai clinici di riferimento, possono compromettere pesantemente anche lo spirito con cui una persona affronta la patologia e la propria vita.

A incidere sulla percezione della qualità del vissuto sono i sintomi, il contesto familiare e lavorativo, il rapporto costruito con il centro di presa in carico e molto altro. *"Ho riscontrato intoppi nella comunicazione con i medici – emerge da una delle testimonianze raccolte – in merito a questa nuova diagnosi. Per fare la terapia ci dobbiamo spostare di provincia ogni 10 giorni con conseguenti problemi lavorativi. **Non viene riconosciuta la difficoltà nell'affrontare la terapia e coniugare allo stesso tempo il proseguimento delle normali attività** come il dover comunque lavorare. Per tutti i farmaci, anche con l'invalidità si deve comunque pagare il ticket oltre che prendere farmaci di supporto che, vista la spesa, ti inducono a rinunciare ad alcuni di essi".*

Secondo quanto raccolto: **l'11,11% del campione (1 paziente) considera la propria qualità di vita molto buona, il 44,44% (4 pazienti) buona, il 22,22% (2 pazienti) sufficiente, l'11,11% (1 paziente) scarsa e l'11,11% (1 paziente) molto scarsa.**

**Terapie efficaci, supporto psicologico, informazione e formazione e possibilità di confronto con altri pazienti** sono solo alcuni degli aspetti che potrebbero, al contrario, contribuire favorevolmente a costruire un vissuto positivo nonostante la malattia.

## 5.2 I BISOGNI NON SODDISFATTI

Alla domanda "quali sono i principali problemi che affronti nella gestione della tua malattia?" la maggior parte degli intervistati ha risposto la **mancanza di permessi sul lavoro**; sono tuttavia state citate almeno una volta come criticità: la **distanza tra residenza e centro clinico**, la **scarsa conoscenza da parte dei medici della patologia**, la **scarsa comprensione da parte delle persone**, a causa dell'invisibilità della patologia, e la **difficoltà di gestione nel quotidiano**, tra lavoro e privato. Colpisce il commento di un intervistato, che segnala che avrebbe voluto identificare tutte le opzioni proposte come criticità.

Quali sono, dunque, **i bisogni non soddisfatti** delle persone che quotidianamente convivono con emoglobinuria parossistica notturna o con glomerulonefrite da depositi di C3? I dati raccolti mostrano **al primo posto** (33,33% delle risposte) **la possibilità di informarsi sulla patologia**.

Seguono, tra le **mancanze** che i pazienti sentono nel loro vissuto quotidiano: **il riconoscimento dell'handicap grave ai sensi della Legge 104, il riconoscimento dell'invalidità civile, il supporto psicologico e le occasioni di confronto tra pazienti**.

*"Vorrei che fosse **riconosciuta la gravità della malattia** – chiede uno dei pazienti che si sono raccontati a Osservatorio Malattie Rare – e come essa ti renda la **vita quasi impossibile da vivere**. Soprattutto per chi come me, ha ricevuto un rene da una sorella. Dopo quello che è accaduto speravo almeno in un supporto umano, ma **ci siamo ritrovati soli ad affrontare un cambiamento di vita e una patologia di cui ancora non sappiamo nulla**".*

*"A pochi mesi dalla diagnosi – è l'invito di uno dei pazienti – **consiglio di rivolgersi ad uno psicoterapeuta** e di cercare il confronto con gli altri pazienti". Una un appello che si ritrova anche nelle parole di un altro intervistato: "**Vorrei conoscere e confrontarmi con altri pazienti per avere un dialogo in merito al quotidiano e a come viene affrontata la malattia. Credo che parlarne e far conoscere le malattie rare sia il primo passo per sconfiggerle**".*



**Questa pubblicazione è realizzata  
grazie al contributo non condizionante di:**



**A cura di**

**SPORTELLO LEGALE**  
**OMAR**  
**DALLA PARTE DEI RARI**

O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare rappresenta la prima e unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, interamente dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. Da più di un decennio, l'intuizione editoriale della giornalista Ilaria Ciancaleoni Bartoli è diventata la più affidabile fonte di informazione sul tema della rarità in sanità. La testata giornalistica è consultabile gratuitamente online dal sito [www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it) e si rivolge a tutti gli stakeholder del settore. La mission dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto dai maggiori esperti del settore.