



Firenze, 27-03-2019

Al Presidente del Consiglio  
della Regione Toscana

**OGGETTO: Mozione 1713**

**“In merito all’assistenza prestata alle persone affette da forme di ceroidolipofuscinosi neuronali”**

### **IL CONSIGLIO REGIONALE**

**Premesso che:**

-le cosiddette malattie rare non costituiscono un riconosciuto gruppo nosologico di patologie, bensì un gruppo eterogeneo di affezioni caratterizzate solo dalla comune bassa prevalenza; ed ancora che esistono, a livello mondiale, elenchi diversificati di malattie a seconda di quale sia il limite di occorrenza in popolazione considerato per dare l’attributo di raro ad una forma patologica. Il Consiglio dell’Unione europea, in base alla Raccomandazione 2009/C 151/02, definisce malattie rare quelle che “presentano una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone nella UE”;

- si deve al pediatra inglese Frederick Batten la descrizione, nel 1903, della malattia denominata ceroidolipofuscinosi neuronale;

- le ceroidolipofuscinosi neuronali (NCL) rappresentano un gruppo di malattie neurodegenerative progressive ereditarie che risultano caratterizzate da declino cognitivo e di altre funzioni neurologiche, epilessia, perdita della vista da degenerazione retinica, con accumulo intracellulare di materiale autofluorescente, la ceroidolipofuscina, nelle cellule neuronali del cervello e della retina;

- ORPHA classifica le ceroidolipofuscinosi neuronali come di seguito riportato:

- a) ceroidolipofuscinosi neuronale (ORPHA: 216);
- b) ceroidolipofuscinosi neuronale congenita (ORPHA: 168486);
- c) ceroidolipofuscinosi neuronale dell’adulto (ORPHA: 79262);
- d) ceroidolipofuscinosi neuronale dell’infanzia tardiva (ORPHA:168491);
- e)ceroidolipofuscinosi neuronale giovanile (ORPHA: 79264);
- f) ceroidolipofuscinosi neuronale infantile (ORPHA:79263);
- g)epilessia progressiva-ritardo mentale, tipo finnico (ORPHA: 1947);

**Ricordato** che:

- i sintomi di tali malattie possono esordire tra l'epoca neonatale e l'età giovane-adulta, a seconda delle forme, ed è sull'età d'esordio che si basa la classificazione originale delle NCL che si suddivide in forme di NCL congenita, infantile (6 mesi-2 anni), tardo-infantile (2-4 anni), giovanile (5-10 anni) ed adulta (fino a 40 anni);
- allo stato attuale delle ricerche risultano essere dieci le forme di NCL (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis), da CLN 1 a CLN 10, che differiscono per profilo genetico, età d'insorgenza e decorso clinico;

**Visto** il D.M. 279/2001 (Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124), che individua le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate, prevede l'istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, l'attivazione del Registro nazionale presso l'ISS ed altre specifiche forme di tutela e assistenza a favore delle persone affette da malattia rara;

**Viste** le delibere della Giunta regionale n. 570/2004 e n. 1017/2004 con le quali la Regione Toscana ha dato attuazione pratica agli impegni assunti, in ottemperanza al DM 279/2001, nel settore delle malattie rare provvedendo ad istituire la rete regionale e individuando i presidi di riferimento per le malattie rare e le strutture di coordinamento, il cui elenco è stato aggiornato nel corso degli anni;

**Visto** il DPCM 12-01-2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma7, del D.L. 30-12-1992, n. 502), recepito dalla Regione Toscana con DGR n. 962/2017;

**Considerato** che il Piano Sanitario e Sociale Integrato Regionale 2012-2015, approvato dal Consiglio regionale con deliberazione n. 91 del 5-11-2014, al punto 2.3.3.5 "La rete toscana per le malattie rare" individua quale obiettivo prioritario "la definizione e formalizzazione dei percorsi di rete all'interno del sistema definendo i ruoli e le responsabilità al fine di chiarire i livelli di presa in carico del paziente affetto da malattia rara e della sua famiglia", confermando che il sistema regionale toscano delle malattie rare (SRTMR), attivato a seguito del citato DM 279/2001, risulta articolato sui presidi di rete, la struttura di coordinamento, il Registro Toscano Malattie rare ed il Forum delle associazioni toscane malattie rare;

**Considerato** che:

- come si evince dai dati statistici desumibili dalla pagina web "malattie.rare.toscana.it", al 4 febbraio 2019 nella nostra regione risultano riscontrati 20 casi di ceroidolipofuscinosi così distribuiti per presidio: AOU-Siena Pediatria (4); IRCCS Stella Maris-Neuroscienze età evolutiva (12); AOU Meyer Firenze-Malattie metaboliche e muscolari ereditarie (3); AOU Meyer Firenze-Neurologia Pediatrica (3);

-da parte di alcuni familiari di bambini affetti da varie forme di ceroidolipofuscinosi neuronale sono state rappresentate situazioni in cui i propri cari avrebbero ricevuto un livello di assistenza differenziato, ad esempio in termini di ore dedicate alla fisioterapia domiciliare, rispetto ad altri pazienti affetti da altre patologie neurodegenerative progressive;

## **IMPEGNA LA GIUNTA REGIONALE**

ad attivarsi presso tutte le direzioni delle Aziende sanitarie al fine di verificare l'ordine quantitativo e qualitativo del livello di assistenza prestato nei riguardi dei casi di ceroidolipofuscinosi neuronali riscontrati in ambito regionale ed in tale contesto presi in carico, rapportandosi alle prestazioni sanitarie ed assistenziali fornite ai pazienti affetti da patologie neurodegenerative più diffuse rispetto a quella in oggetto.

I Consiglieri