PRADER-WILLI
FEDERAZIONE ITALIANA DELLE ASSOCIAZIONI

TUTELA GIURIDICO-FORENSE

DELLA PERSONA CON SINDROME DI PRADER-WILLI

PROPOSTA DI PROTOCOLLO DIGITALE PER L'ARMONIZZAZIONE DELLE CODIFICHE MEDICHE DELLA PWS E L'AUTOMATISMO DEI DIRITTI ESIGIBILI D'INVALIDITÀ PRESSO L'INPS – ALLA LUCE DELLA RIFORMA SULLA DISABILITÀ ATTUATA DAL D.LGS. N. 62/2024

Proposta della:

FEDERAZIONE ITALIANA DELLE ASSOCIAZIONI PRADER-WILLI (PWS)

Documento redatto e curato da:

- **Avv. Stefania Alicino**

In collaborazione con il Comitato Scientifico della Federazione PWS:

- **Prof. Maurizio Elia – Neurologo**
- **Dott. Graziano Grugni – Endocrinologo**
- **Dott. Antonino Crinò – Endocrinologo e Diabetologo**
- **Prof. Corrado Romano – Genetista Medico**
- **Prof. Mohamad Maghnie – Pediatra ed Endocrinologo**
- **Dott. Marco Bertelli – Psichiatra**
- **Dott. Danilo Fintini – Endocrinologo**
- **Dott. Massimo Molteni – Neuropsichiatra Infantile**
- **Prof. Fiorenzo Laghi – Psicologo**

con il contributo tecnico-assistenziale:

- **Della Dott.ssa Lucia Zanardi – Medico legale**
- **Del Dott. Michele Germano – Neuropsichiatra Infantile, IRCCS Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"**
- **Dell'Avv. Maria Assunta Maggio**

PREMESSE ISTITUZIONALI:

Il centro ideale, il motore e il fulcro operativo di questo intero documento è la Persona con Sindrome di Prader-Willi insieme alla sua Famiglia, considerati nella loro unicità, dignità e nella complessità globale della loro esistenza. La presente Proposta è stata ispirata da un coro unanime: la voce di chi vive la patologia in prima persona e l'alleanza indissolubile con il nucleo familiare, che ne condivide quotidianamente le sfide e le necessità assistenziali.

La Sindrome di Prader-Willi (di seguito denominata PWS) è una malattia rara caratterizzata da una complessa costellazione di manifestazioni endocrine, metaboliche e neurocomportamentali; una condizione che non può essere ridotta a una mera catalogazione o a un elenco di sintomi clinici, ma che esige uno sguardo empatico, multidisciplinare e una presa in carico totale, personalizzata e allargata all'intero contesto di vita.

L'elaborazione e la promozione della presente Proposta sono state sostenute con forza dalla **Federazione Italiana Prader Willi,** su espressa e congiunta istanza di tutte le **Associazioni Territoriali** attive in Italia, configurandosi quale risposta organica e uniforme e di rilevanza nazionale alle necessità assistenziali e medico-legali del Paese.

In linea con tale mandato istituzionale, il documento è stato curato e redatto sotto il profilo giuridico-forense dall'**Avv. Stefania Alicino,** consulente legale **della Federazione Nazionale Prader-Willi e patrocinatrice fiduciaria** dei nuclei familiari su territorio nazionale. La redazione si è avvalsa della diretta e fondamentale collaborazione **del Comitato Scientifico della Federazione PWS**, che ne ha validato l'impianto clinico-nosologico, la coerenza delle scale valutative e la corrispondenza biomedica necessaria all'interoperabilità dei sistemi informativi sanitari. La solidità di tale impianto e la fondatezza delle tesi sostenute a tutela delle persone con PWS, trovano peraltro costante conferma nei numerosi decreti di omologa favorevoli già ottenuti presso i Tribunali di tutta Italia, i quali hanno

sistematicamente censurato i precedenti dinieghi amministrativi, consolidando un orientamento giurisprudenziale che oggi l'Associazione intende tradurre in prassi amministrativa uniforme.

L'elaborazione ha beneficiato, altresì, del fondamentale supporto tecnico-consulenziale della **Dott.ssa Lucia Zanardi (Medico-legale INPS)**, del **Dott. Michele Germano, in qualità di neuropsichiatra e Consulente Tecnico di Parte (CTP)**, e dell'**Avv. Maria Assunta Maggio**.

L'intero documento è stato sviluppato all'interno del nuovo rivoluzionario scenario offerto dal D.lgs. 62/2024, pilastro della riforma della disabilità in Italia. La Proposta della Federazione e risponde all'esigenza improcrastinabile di dare attuazione pratica alla riforma, la quale individua nell'**INPS il soggetto unico accertatore** della "Valutazione di Base" (UVB), propedeutica e finalizzata alla successiva formulazione del "Progetto di Vita" individuale, personalizzato e partecipato.

Considerata la peculiare gravità e la pervasività multisistemica della PWS, con specifico riguardo allo spettro neuro-comportamentale e metabolico, inclusa l'insorgenza precoce dell'iperfagia, il presente documento, declinato quale presupposto fondante per la definizione di un successivo **Protocollo Istituzionale**, **postula che** la diagnosi genetica e clinica accertata dai Centri di Riferimento di Eccellenza, **costituisca** il presupposto scientifico vincolante affinché la **"Valutazione di Base" (di cui all'art. 5, comma 3 del D. lgs 62/2024**) conduca a un esito valutativo predefinito *ex ante* di **"necessità di sostegno intensivo".**

L'attestazione di tale condizione, da sottoporre all'INPS in via telematica, direttamente tramite il certificato introduttivo, consentirà di uniformare l'accertamento medico-legale alle evidenze cliniche oggettive, ai fini dell'applicazione delle priorità di tutela di cui **all'art. 5 comma 4 del citato D.lgs. n. 62/2024.** Una simile standardizzazione procedurale escluderà la necessità di ulteriori e gravosi adempimenti istruttori o margini di discrezionalità in sede collegiale, **garantendo** alle famiglie l'immediata esigibilità sia delle tutele economiche sia delle misure a supporto dell'inclusione

scolastica e familiare, entro la tempistica abbreviata tassativamente stabilita per l'età evolutiva (minori 0-18anni).

Nella transizione all'età adulta, e nell'ottica di garantire accomodamenti ragionevoli, per l'accesso al mercato del lavoro, la tutela della Persona con PWS richiede un'interconnessione strutturale tra il nuovo alveo normativo e la disciplina del collocamento mirato. A tal fine, il presente documento, inteso quale presupposto per l'adozione di Linee Guida condivise o di un Protocollo digitale in sinergia con l'INPS, promuove l'applicazione coordinata dell'**art. 5-bis della Legge 104/1992 (introdotto dal D.lgs. 62/2024)** e degli obblighi di inserimento di cui alla **Legge 12 marzo 1999, n. 68**.

L'obiettivo programmatico della Federazione è garantire che la qualificazione di "sostegno intensivo", accertata in sede di Valutazione di Base, costituisca il presupposto vincolante affinché **l'Unità Valutativa di Base (UVB)** possa codificare digitalmente e rendere immediatamente azionabili, all'interno del **"Progetto di Vita",** gli **accomodamenti ragionevoli** (organizzativi, ambientali e di monitoraggio) secondo il citato D.lgs. n. 62/2024.

Tali misure risultano strettamente correlate alle specifiche necessità di sorveglianza imposte dal severo disturbo alimentare della PWS, il quale si manifesta in forte concomitanza con criticità comportamentali e alterazioni nella gestione dello stress. La pre-codificazione di tali interventi nel **Progetto di Vita** consentirà al datore di adottarli senza oneri sproporzionati indebiti, salvaguardando sinergicamente il diritto all'occupazione del lavoratore e la sostenibilità organizzativa aziendale.

Pertanto, sul piano della transizione digitale e dell'interoperabilità dei flussi normativi, la presente Proposta per l'adozione di un Protocollo digitale da sottoporre al vaglio della **Direzione Centrale INPS** per gli adempimenti di competenza, mira a colmare lo storico divario tra la complessità della diagnosi clinica e la rigidità burocratico-valutativa della medicina legale

tradizionale. Tale iniziativa si inserisce opportunamente nella transizione digitale e di metodo avviata dal D.lgs. 62/2024, che individua l'Istituto (INPS) quale soggetto unico titolare dell'accertamento.

Nello specifico, si postula **l'integrazione delle procedure informatiche** affinché la nuova "Valutazione di Base", possa essere acquisita direttamente ed esclusivamente tramite il flusso telematico della certificazione specialistica e genetica. Il documento digitale, rilasciato a monte dai Centri di Riferimento di Eccellenza (Malattie Rare), deve confluire direttamente nel sistema informativo dell'INPS come base documentale autosufficiente.

L'interoperabilità dei sistemi informativi sanitari permetterà così all'Istituto di:

1. **Validare direttamente** la condizione di disabilità e il relativo livello di necessità assistenziale, "**molto intenso"** della Persona con PWS ai fini dell'**Indennità di Accompagnamento**.
2. **Ridurre drasticamente** i tempi d'attesa.
3. **Azzerare** le duplicazioni istruttorie.
4. **Valorizzare l'alto valore scientifico** della diagnosi specialistica, riconosciuta nei codici diagnostici e nosologici ufficiali (quali i sistemi ICD ed ICF dell'OMS).

In sintesi, l'obiettivo programmatico risiede nella sinergica **valorizzazione del ruolo dell'INPS** quale unico responsabile degli accertamenti e, contestualmente, nel pieno recepimento delle evidenze della **scienza medica internazionale.** È attraverso questa condivisa oggettività scientifica, che l'Istituto potrà validare la necessità di sostegno intensivo in via diretta e semplificata, sulla base di esiti valutativi predefiniti dalle Linee Guida e tratti dal riscontro del certificato digitale trasmesso telematicamente dal Centro di Riferimento di Eccellenza deputato alla diagnosi. Nel quadro così delineato, alla luce del D.lgs. 62/2024, **il diritto** si pone come supremo garante e principio ordinatore,

strutturando il **ponte teorico e procedurale** tra la scienza medica internazionale e la Pubblica Amministrazione.

OBIETTIVI:

Celerità dell'*iter* burocratico e legale, e uniformità normativo-valutativa sul territorio-nazionale

L'obiettivo fondamentale della Federazione risiede nella definizione dei presupposti per la creazione di un Protocollo digitale d'intesa, volto a fornire gli strumenti necessari al Sistema Sanitario Digitale Nazionale, e all'INPS, per le Persone con PWS per **semplificare radicalmente l'accesso alle tutele in favore delle stesse, garantendo un canale preferenziale sin dalla diagnosi in età evolutiva.**

Si mira all'attivazione diretta delle tutele assistenziali ed eliminazione dei passaggi intermedi.

La trasmissione telematica del certificato medico introduttivo non deve configurarsi quale mero atto preordinato all'Indennità di Frequenza, bensì deve attivare in via immediata e diretta il riconoscimento dell'Indennità di Accompagnamento.

L'Autosufficienza documentale e l'automatismo delle prestazioni assistenziali, previdenziali e fiscali, costituiscono la massima garanzia di protezione per la persona con PWS, con particolare riguardo all'età evolutiva. Il riconoscimento diretto deve fondarsi sulla certificazione diagnostica specialistica e sul relativo codice di esenzione ministeriale per malattia rara emessi dai Centri di Riferimento di Eccellenza.

Tali elementi devono considerarsi già di per sé idonei e sufficienti a comprovare la gravità intrinseca della patologia e il bisogno di assistenza continua del Minore con PWS, escludendo qualsivoglia ulteriore onere istruttorio o discrezionalità valutativa a carico della famiglia.

Al fine di rendere più agevole l'*iter* sanitario-burocratico finalizzato alla concreta realizzazione del "Progetto di Vita", riducendo, l'impatto burocratico sulle famiglie, il presente documento suggerisce precise linee guida operative:

- **Per tutte le persone di età dai 0 ai 18 anni** con diagnosi genetica confermata di PWS, l'attivazione della procedura di Valutazione di Base deve escludere il ricorso all'Indennità di Frequenza. In virtù del regime di totale incompatibilità tra le due prestazioni, l'esito della valutazione deve essere orientato esclusivamente verso la misura maggiormente tutelante e rispondente alla gravità della patologia, quindi, il riconoscimento dell'Indennità di Accompagnamento.

- **La sussistenza dei criteri clinici ed evolutivi della PWS** deve costituire il presupposto scientifico affinché le linee guida medico-legali conducano a un esito valutativo predefinito per **l'assegnazione diretta dell'Indennità di Accompagnamento** a tutti i minori di anni 18, in ragione della necessità di assistenza continua e persistente sin dalle prime fasi di vita, quali l'ipotonia neonatale e i disturbi della suzione.

- **La Valutazione "sugli atti" deve avvenire** in piena aderenza ai servizi e ai canali digitali dell'INPS, nel rispetto dei principi di semplificazione della riforma sulla disabilità e mediante l'effettiva interoperabilità dei sistemi informativi sanitari, ex D.lgs. 62/2024.

- **L'istanza amministrativa deve essere istruita e validata dall'Unità di Valutazione di Base (UVB) dell'INPS esclusivamente sui documenti**, escludendo tassativamente l'obbligo di convocazione fisica o di visita in presenza del minore con PWS.

- **Il fascicolo elettronico** della valutazione deve fondarsi in via prioritaria sul certificato medico introduttivo telematico e sulla documentazione clinica specialistica rilasciata dal Centro di

Riferimento della Rete Malattie Rare che ha formulato la diagnosi di PWS, unitamente al *test* genetico molecolare (analisi di metilazione del DNA), trasmessi all'Istituto tramite l'apposita procedura di allegazione *online*.

- **Il riscontro telematico di tale documentazione** specialistica deve essere considerato elemento esaustivo e pienamente sufficiente per la convalida del diritto assistenziale, con decorrenza immediata dalla data della diagnosi clinica ospedaliera della PWS.

EXCURSUS STORICO E RAZIONALE DELLA PROPOSTA DIGITALE

Nel corso degli ultimi 13 (tredici) anni, si è consolidata in tutte le Regioni d'Italia un'importante e sistematica esperienza di contenzioso giudiziario promossa dalle singole famiglie, le quali si sono capillarmente affidate alla cura legale e al patrocinio dell'Avv. Alicino, parallelamente al suo ruolo di consulente legale della Federazione Nazionale.

Dall'analisi di questa vasta esperienza sul campo, che ha unito le istanze dei nuclei familiari in un orientamento comune, è emerso come alla base di ogni singolo giudizio vi fosse un profondo fraintendimento da parte della Pubblica Amministrazione in merito ai requisiti sanitari e clinici necessari al riconoscimento dei diritti esigibili assistenziali, previdenziali e fiscali.

Tale corto circuito amministrativo è stato causato principalmente dal mancato o erroneo utilizzo dei codici e degli acronimi internazionali, (nello specifico **ICD-9-CM, ICD-10-IM e ICD-11),** fondamentali per l'esatta mappatura e categorizzazione delle malattie rare gravi, tra le quali rientra la PWS.

Proprio questa carenza nella decodifica dei codici internazionali ha alimentato per anni una prassi distorta, i cui effetti sono ricaduti e ricadono drammaticamente sulle famiglie, determinando gravi ritardi nell'accesso ai diritti fondamentali.

La formulazione della presente proposta di Protocollo, nata dall'esperienza sul campo dell'Avv. Alicino al fianco delle famiglie e in totale sinergia con il suo mandato per la Federazione, si pone pertanto l'obiettivo di superare in via definitiva tale *vulnus* procedurale, traducendo i codici nosologici internazionali direttamente in automatismi informatici all'interno del sistema di Valutazione di Base dell'Istituto.

In concreto, le persone con PWS e i **loro nuclei famigliari**, non devono più essere costrette a ricorrere al contenzioso giudiziario per vedersi riconoscere un diritto sacrosanto. Questa fase giurisdizionale rappresenta ormai un passaggio del tutto anacronistico e privo di utilità, atteso che i Consulenti Tecnici d'Ufficio (CTU), basandosi sulla medesima documentazione di specialisti e sulla diagnosi di Centri di Riferimento di Eccellenza (per le Malattie Rare), giungono inevitabilmente al pieno riconoscimento della gravità della patologia e dei correlati diritti.

Si tratta di un esito speculare a quello che sarebbe dovuto intervenire, sin dal principio, direttamente in sede amministrativa dinanzi alle Commissioni medico-legali dell'Istituto (INPS).

La presente proposta mira proprio a sanare tale inefficienza strutturale, trasferendo l'oggettività della certificazione specialistica e della documentazione clinica SDO direttamente nella fase della Valutazione di Base (UVB), evitando al **minore** il trauma e l'onere di un passaggio in Tribunale.

L'attuazione di un protocollo digitale attraverso questa proposta risponderebbe all'esigenza di superare l'attuale cortocircuito burocratico e giudiziario trovando un solido fondamento scientifico e normativo nella convergenza tra i vecchi e i nuovi criteri di valutazione della disabilità.

IL COMPRENSORIO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO DELLA PWS COME CHIAVE DI VOLTA DELL'AUTOMATISMO DIGITALE

Secondo la storica classificazione italiana**, la Persona con PWS** viene identificata come invalida con totale e permanente inabilità lavorativa **al 100%, con connotazione di gravità ex art. 3, comma 3, L. 104/92 e con esonero da future visite di rivedibilità**, in particolare per i minori, in forza del **D.M. 2 agosto 2007**, trattandosi di una condizione genetica non guaribile.

Parallelamente, secondo i nuovi criteri introdotti dal D.lgs. 62/2024 incentrati sulla visione bio-psico-sociale, il relativo profilo di supporto è catalogato *ex ante* d'ufficio tra **"intenso" e "molto intenso".** Tale classificazione deriva dalle severe e specifiche limitazioni nelle attività e nella partecipazione riscontrate durante la Valutazione Multidimensionale, basata sui rigorosi standard ICF (Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute).

La convergenza tra la certezza clinica genetica, del vecchio ordinamento assistenziale e la flessibilità valutativa del nuovo modello ICF (ex D. lgs. 62/2024) costituisce la vera chiave di volta tecnologica della presente proposta. Essa consente di mappare i codici genetici delle patologie rare gravi, come la PWS, direttamente all'interno delle matrici digitali dell'Inps, traducendo l'evidenza scientifica in automatismo procedurale vincolante per l'assegnazione diretta delle tutele giuridiche e assistenziali.

Risulta pertanto necessario e non più procrastinabile che tali indiscutibili riconoscimenti, quali: invalidità al 100%, il profilo di sostegno intensivo e l'esonero da future visite di rivedibilità, vengano inseriti in modo vincolante sin dal certificato introduttivo redatto dal pediatra di libera scelta, dal medico di medicina generale o dal medico certificatore.

È proprio in questa primissima fase diagnostica che il corretto utilizzo dei codici nosologici internazionali, unito alla Scheda di Dimissione Ospedaliera (SDO), deve generare un automatismo digitale assistenziale e previdenziale idoneo a vincolare l'accertamento dell'Istituto senza ulteriori aggravi per le famiglie.

Garantire questo allineamento fin dall'origine è l'unico strumento efficace per scongiurare il ricorso alla fase giudiziaria. Ciò azzera i relativi costi, i tempi di attesa e gli enormi oneri morali ed economici che altrimenti continuerebbero a gravare ingiustamente sulle famiglie dei minori.

L'urgente necessità di superare l'attuale corto circuito burocratico e giudiziario trova un solido e inattaccabile fondamento scientifico nella perfetta convergenza tra i sistemi storici di valutazione e i sistemi di codifica clinica universale.

A questo proposito, appare necessario ribadire che la Sindrome di Prader Willi è una malattia rara complessa, caratterizzata da gravità, caratterizzata da intrinseca gravità, ingravescenza e necessità di assistenza continua, non suscettibile di guarigione.

Nel corso degli anni, il suo inquadramento diagnostico e l'esenzione terapeutica sono stati tracciati, attraverso diversi sistemi di codifica nazionali ed internazionali, storicamente poco o affatto utilizzati dalle Commissioni, i quali devono oggi confluire direttamente nell'automatismo digitale della fase di Valutazione di Base (UVB), quali:

- **Il Codice PWS ICD-9-CM (759.81)** che rappresenta lo standard mondiale utilizzato per decenni dai clinici nella compilazione delle schede di dimissione ospedaliera (SDO) e delle cartelle cliniche.
- **Il Codice PWS ICD-10-IM (Q87.11)** che costituisce il codice diagnostico corrente, ancora ampiamente visibile e utilizzato in tutto l'ambito ospedaliero e specialistico nazionale.

- **Il Codice PWS ICD-11 (6A03.0 / LD90.3)** che introduce la nuova classificazione internazionale dell'OMS, nella quale la PWS riceve una doppia categorizzazione, rientrando sia tra i disturbi dello sviluppo neurologico (6A03.0) sia tra le anomalie strutturali o sindromiche dello sviluppo (LD90.3).

- **Il codice esenzione Malattie Rare (SSN) RN1310** identifica a livello nazionale, le persone con PWS e possiede un valore vincolante per il centro unico di prenotazione (CUP) e per le farmacie garantendo la totale gratuità di tutte le prestazioni appropriate ed efficace per il trattamento e il monitoraggio della patologia e delle sue complicanze. Il relativo regime di esenzione comprende le visite specialistiche e gli esami genetici, diagnostici e di laboratorio i controlli ed endocrinologici, auxologici e ipotalamici, nonché supporto nutrizionale garantendo inoltre la fornitura dell'ormone (GH) e l'accesso alle terapie riabilitative necessarie per la gestione complessiva della PWS.

FASE DEL CONTENZIOSO AMMINISTRATIVO E GIUDIZIARIO

Dall'esperienza legale maturata nel corso degli anni, è emersa nella quasi totalità dei casi la mancata indicazione dei codici appropriati sia nelle Schede di Dimissione Ospedaliere (SDO) al momento della diagnosi genetica di PWS, sia nel certificato introduttivo, sia nella documentazione medica d'appoggio.

Il mancato utilizzo della codifica internazionale declinata negli standard ICD-9-CM 759.81; ICD-10-IM 87.11 E ICD-11 (LD90.3) ed elaborata dall'OMS, sin dal 1975, ha storicamente comportato un vizio d'origine nel percorso burocratico della pratica assistenziale. Da tale evidenza deriva la necessità di richiedere sistematicamente, in sede sia amministrativa e sia giurisdizionale, l'adozione vincolante di tale classificazione scientifica. Essa rappresenta l'unica via idonea a consentire alle Commissioni Medico-Legali di redigere verbali d'accertamento corretti, conformi e non impugnabili.

Appare quindi necessario promuovere l'applicazione di questo documento al fine di pervenire alla definizione di un Protocollo Digitale dedicato, o di specifiche Linee Guida INPS alla luce del D.lgs. n. 62/2024.

Tale impianto dovrà prevedere l'inserimento dei suddetti codici identificativi della gravità della PWS, sin dalla fase diagnostica, all'interno anche delle stesse Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO). Oggi questo approccio d'avanguardia rappresenta la naturale evoluzione metodologica già anticipata pubblicamente dall'Avv. Stefania Alicino, in qualità di consulente legale, in occasione del *XVIII Congresso Nazionale della Federazione Italiana Sindrome di Prader-Willi*, tenutosi a Sorrento nel 2024.

I numerosi ricorsi azionati sia in via amministrativa, tramite istanze di autotutela davanti alle Commissioni Medico Legali Superiori, sia in sede giurisdizionale, mediante ricorsi per Accertamento Tecnico Preventivo (ATP) ex art. 445-bis c.p.c. dinanzi ai Giudici del Lavoro, hanno uniformato il riconoscimento della complessa sintomatologia della PWS.

Il costante orientamento giurisdizionale, scaturito dalle azioni promosse dall'Avv. Alicino a tutela delle Famiglie della Federazione, ha capillarmente censurato sull'intero territorio nazionale, i vecchi verbali di Invalidità Civile, Handicap (Legge 104/1992) e di collocamento mirato (Legge 68/1999).

Tali verbali, emessi nei confronti delle persone con PWS, risultavano strutturalmente viziati da un errato inquadramento clinico-metabolico e comportamentale, imponendo ai nuclei familiari un gravoso, ingiusto e superfluo *iter* amministrativo e giudiziario.

Oggi, questo panorama frammentato viene radicalmente superato dal D.lgs. n. 62/2024, il quale istituisce la nuova "Valutazione di Base" affidata in via esclusiva all'INPS. Attraverso un unico procedimento accentrato, l'Unità di Valutazione di Base (UVB) è ora chiamata a emettere un

certificato complessivo e unitario che assorbe e unifica tutte le vecchie e dispersive declaratorie assistenziali.

L'introduzione del metodo digitale e del meccanismo di automatismo procedurale vincolante rappresenta lo strumento tecnologico indispensabile per blindare questa neonata Valutazione di base.

Tale impianto si basa sui codici nosologici storici, già convalidati sin dal 2017 nella sinergia sperimentale tra l'Istituto INPS, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, l'Istituto Giannina Gaslini di Genova e l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze.

Solo l'automatismo informatico della diagnosi molecolare può impedire il riprodursi di quegli storici errori di valutazione medica che l'Avv. Alicino ha dovuto sistematicamente correggere nelle Aule di Giustizia a fianco delle famiglie

Il sistema proposto dalla Federazione PWS, consente così di azzerare i costi e gli oneri per le famiglie e per lo Stato, grazie all'estrazione automatizzata dei dati dei centri di Riferimento di Eccellenza e della SDO.

L'obiettivo finale rimane l'assegnazione diretta dell'Indennità di Accompagnamento "sugli atti" e dei diritti esigibili sin dal momento dalla diagnosi della PWS.

IL METODO DIGITALE PROPOSTO DALLA FEDERAZIONE PER LA PWS non deve rimanere un caso isolato, ma si auspica possa costituire un modello pilota d'eccellenza da estendere progressivamente a tutte le malattie genetiche rare, gravi, ingravescenti e non suscettibili di guarigione.

In tal senso, la riforma della disabilità (ex d. lgs. 62/2024) sta già facendo responsabilmente la sua parte, tracciando un solco normativo e metodologico che la presente proposta mira a tradurre in concreta e immediata operatività digitale a tutela delle famiglie.

Questo documento, si pone in perfetta sinergia con il percorso strategico che le Istituzioni stanno coraggiosamente portando avanti a livello nazionale.

Esso non si configura come un elemento estraneo o sovrapposto, bensì come un **reale acceleratore procedurale** al servizio dello Stato. Rappresenta, di fatto, **l'anello di congiunzione pratico** tra il dettato legislativo e la sua effettiva architettura informatica, offrendo all'Amministrazione Pubblica uno strumento per abbattere i tempi d'attesa e garantire una tutela immediata, uniforme e vincolante per le famiglie con persone con PWS.

Grazie a tali azioni di tutela coordinate dall'Avv. Stefania Alicino sul territorio nazionale, è stato sistematicamente confermato il diritto delle persone con PWS al riconoscimento di fondamentali tutele economiche e assistenziali.

La proposta della Federazione mira a blindare e rendere automatiche all'interno del flusso digitale dell'INPS le seguenti misure:

- **L'Indennità di Accompagnamento per l'età evolutiva**: deve essere riconosciuta ai minori, in relazione alle specifiche difficoltà persistenti e alle gravi necessità di sorveglianza continua. **Tale tutela risulta imprescindibile nel periodo adolescenziale**, fase in cui **la sintomatologia e i disturbi neuro-comportamentali legati alla PWS subiscono una severa e complessa acutizzazione,** come ampiamente comprovato dalla letteratura scientifica di settore.

- **La decorrenza immediata degli arretrati:** il pagamento dei benefici economici deve essere riconosciuto con decorrenza immediata a far data dalla presentazione del CERTIFICATO MEDICO INTRODUTTIVO.

- **I benefici fiscali e l'integrazione lavorativa:** il riconoscimento dei requisiti sanitari propedeutici ai benefici fiscali e all'integrazione lavorativa deve essere garantito in via automatica ai sensi dell'art. 4 del D.L. n. 5/2012.

- **L'esonero da future visite di rivedibilità**: l'esonero da future di controllo deve essere applicato rigidamente e in via automatica in favore dei minori in aderenza al Decreto Ministeriale 2 agosto 2007, trattandosi di una patologia genetica inguaribile e non suscettibile di miglioramento.

IL DISALLINEAMENTO DELLE COMMISSIONI E LA COLPA SPECIFICA

La Federazione sottolinea con fermezza che il sistematico disallineamento delle Commissioni Medico-Legali territoriali, rispetto alle stesse direttive centrali dell'Istituto configura una **palese colpa specifica in capo all'Amministrazione.**

Tale condotta si pone come la causa diretta che **costringe i nuclei familiari** delle **Persone con PWS** a intraprendere il gravoso *iter* giudiziario, al solo fine di porre rimedio all'elevato numero di verbali viziati emessi nei loro confronti.

Se si proseguisse secondo i vecchi schemi burocratici, l'azione amministrativa continuerebbe a comportare un inutile esercizio di "medicina legale difensiva" a danno di persone in condizioni di conclamata vulnerabilità.

Ciò determinerebbe, altresì, un ingiustificato aggravio di spesa pubblica per l'Erario.

Proprio per evitare il perpetuarsi di tale dinamica distorta**,** la presente proposta richiama le "Linne Guida sulla previsione di rivedibilità in caso di malattie rare" (quale la PWS) a firma del Prof. Massimo Piccioni, Coordinatore Generale Medico-Legale INPS.

Tali direttive, evidenziano l'obbligo di salvaguardare la dignità delle famiglie ed evitare la reiterazione di accertamenti medico-legali laddove sia già presente un quadro clinico stabilizzato e non suscettibile di miglioramento nel tempo. La presente proposta offre quindi la soluzione metodologica per azzerare il contenzioso futuro attraverso una corretta valutazione sugli atti.

IVIZI RICORRENTI SANATI IN SEDE GIURIDICA

Come sopra evidenziato, tale metodologia scientifico-giuridica ha già ampiamente dimostrato la propria efficacia sul campo. Essa è stata applicata con successo sia nelle istanze in autotutela sia nei contenziosi giudiziari dall'Avv. Stefania Alicino al fianco delle famiglie, ponendo sistematicamente rimedio ai vizi amministrativi ricorrenti quali:

- **Il mancato utilizzo dei codici nosologici appropriati** all'interno della prima documentazione medico-legale.
- **La mancata attivazione della condizione di gravità** ai sensi dell'**art. 3, comma 3, L. n. 104/1992**.
- **Il mancato riconoscimento dell'Indennità di Accompagnamento** sin dal momento della diagnosi.
- **La mancata indicazione dei requisiti sanitari** ex **art. 4, D.L. n. 5/2012** ai fini delle agevolazioni fiscali, omissione che determina gravi e ingiuste ripercussioni nei successivi rapporti tributari con l'Agenzia delle Entrate.
- **L'impropria previsione della rivedibilità**, disposta in palese e diretta violazione dei criteri tassativi sanciti dal **D.M. del 2 agosto 2007.**

L'INQUADRAMENTO TASSATIVO NEL D.M. 2 AGOSTO 2007

La PWS, ufficialmente riconosciuta come patologia rara, grave, cronica, multisistemica e multidisciplinare, costituisce una disabilità complessa che rientra pienamente nelle tutele previste dal Decreto Ministeriale 2 agosto 2007.

L'inquadramento della patologia trova infatti un riscontro inattaccabile all'interno dell'elenco tassativo del decreto alle seguenti voci:

- **8:** patologie e sindromi neurologiche di origine centrale o periferica.
- **9:** patologie cromosomiche, genetiche e/o congenite con compromissione di organi o apparati.
- **10:** patologie mentali dell'età evolutiva e adulta che comportano gravi deficit neuropsichici e della vita di relazione, causando una severa compromissione sociale e lavorativa.

Da tale incontrovertibile evidenza deriva la necessità stringente, **promossa dalla Federazione, di favorire l'adozione sistematica e uniforme** di questa classificazione scientifica e normativa all'interno delle Commissioni medico-legali territoriali.

Questa rappresenta l'unica via idonea a redigere verbali corretti, conformi alle direttive della Direzione Centrale Inps e non impugnabili.

L'INTEGRAZIONE SISTEMATICA NELLE STRUTTURE SANITARIE REGIONALI

L'integrazione sistematica dei codici nosologici ICD in tutte le Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO), a partire dalla prima fase diagnostica, costituisce la base fondamentale per garantire il corretto riconoscimento dei corrispondenti diritti sanitari, assistenziali e previdenziali.

Tale implementazione dovrà essere applicata in modo rigoroso e uniforme presso:

- **le Aziende Sanitarie Locali (ASL) e le strutture sanitarie accreditate o convenzionate**, anche non statali, operanti a livello regionale, quali enti titolari della prima fase diagnostica e della corretta certificazione medica introduttiva.

Ciò si rende necessario affinché il flusso telematico generato dal Servizio Sanitario Nazionale confluisca nei sistemi dell'Istituto con dati nosologici standardizzati quali i codici ICD.

L'utilizzo sarà necessario fino almeno al 1° gennaio 2027, imponendo una tempestiva fase di adeguamento e armonizzazione dei sistemi informativi sanitari.

INQUADRAMENTO CLINICO-NORMATIVO E TRANSIZIONE AI NUOVI SISTEMI DI VALUTAZIONE.

Storicamente, il riconoscimento della PWS all'interno del Servizio Sanitario Nazionale e nei verbali di invalidità civile si è basato sui seguenti identificativi standard consolidati:

- **Il Codice ICD-9-CM: 759.81 (specifico per la PWS)**
- **Il Codice ICD-10-IM: 87.11 (specifico per la PWS)**
- **Il Codice Esenzione Malattie Rare: RN1310**

L'evoluzione dei sistemi di codifica impone oggi il passaggio dal modello puramente clinico-nosologico ICD alla classificazione ICF, ovvero Classificazione del Funzionamento, della Disabilità e della Salute, approvata dall'OMS NEL 2001.

Con la piena entrata in vigore del D. Lgs. n. 62/2024, il paradigma valutativo subisce una profonda evoluzione istituzionale. L'accertamento medico-legale non si limiterà più alla sola diagnosi clinico-nosologica (ICD), ma integrerà la "Valutazione di Base" per delineare il profilo di funzionamento della persona secondo l'innovativo approccio bio-psico-sociale della classificazione ICF.

LA GRADUAZIONE DELLE CLASSI DI INTENSITÀ DEL SOSTEGNO

Il nuovo sistema di valutazione basato sui criteri ICF supera l'assegnazione della mera percentuale di invalidità civile, orientandosi verso la quantificazione dei bisogni di supporto della persona.

La necessità di sostegno viene codificata e graduata secondo precise classi di intensità:

1. **Sostegno lieve**
2. **Sostegno medio**
3. **Sostegno intensivo (elevato)**
4. **Sostegno intensivo (molto elevato).**

L'acronimo o corrispondenza ICF per quest'ultima si fonda sulla stringa **d5702.4** che riguarda la restrizione totale della persona PWS, intercettando nello specifico i seguenti codici OMS:

- **d5702.4- Sostegno intensivo molto elevato (livello 4 Restrizione totale):** indica una barriera o restrizione massima e assoluta nella capacità di prendersi cura della propria salute, certificando l'impossibilità totale di autogestione senza un monitoraggio esterno costante.
- **b530- Funzioni metaboliche generali:** descrive l'alterazione radicale e congenita dei meccanismi che regolano il metabolismo corporeo e l'accumulo energetico, asse portante della patologia multisistemica.
- **b1300- Funzioni della motivazione (Alimentazione /Impulso ipercolico):** intercetta l'assenza del centro biologico della sazietà e la conseguente presenza dell'impulso iperfagico compulsivo, ovvero l'alterazione neurobiologica che determina il bisogno incontrollabile di cibo.

- **d5701 - Gestione della dieta e del regime alimentare:** codifica l'incapacità totale del soggetto di pianificare, selezionare e limitare autonomamente l'assunzione di cibo, esponendosi a rischi vitali senza la guida di terzi.

- **e340 – Servizi, systems e politiche di supporto personale:** definisce la necessità strutturale, ambientale e continuativa (H24) di assistenti, familiari o personali specializzati atti a sostituirsi alla persona per garantire la sopravvivenza e la sicurezza nei contesti di vita.

Tale quadro descrive e ricalca fedelmente la specifica e complessa condizione clinica e comportamentale delle Persone con Sindrome di Prader-Willi.

Esso intercetta la totale non autosufficienza di una Persona che, a causa dell'iperfagia compulsiva e dell'assenza del centro biologico della sazietà, non riesce a prendersi cura di sé stesso pur essendo consapevole del proprio bisogno.

Ciò rende impossibile tutelare la propria salute, rispondere ai rischi latenti ed evitare pericoli severi quali lesioni fisiche o complicanze vitali, come la rottura gastrica o l'asfissia.

L'AUTOMATISMO OPERATIVO *EX ANTE* DEL SOSTEGNO "MOLTO ELEVATO"

Di conseguenza, **la classe del sostegno intensivo (molto elevato)** accoglie e recepisce *ex ante* lo stato di massima gravità della PWS, richiedendo una vigilanza attiva e una sostituzione protettiva di terzi sulle ventiquattro ore (H24).

In virtù del presente schema operativo, promosso dalla Federazione, tale inquadramento deve attivarsi in via automatica **attraverso l'interoperabilità dei Sistemi Informativi Sanitari**.

Il flusso digitale deve tradurre immediatamente la diagnosi clinica genetica nella massima fascia di tutela assistenziale e previdenziale prevista dal legislatore (ex D. Lgs. 62/2024).

Considerandone l'estrema complessità clinica e comportamentale della Sindrome di Prader-Willi — caratterizzata da manifestazioni fisiche e mentali severe, e ad altissimo rischio se non adeguatamente contenute, il profilo di funzionamento delle Persone con PWS si colloca sistematicamente nelle classi di sostegno intensivo **ICF, molto elevato (d5702.4).**

L'esatta modulazione delle tutele e dei servizi viene successivamente determinata in sede di Valutazione Multidimensionale (UVM), analizzando le specifiche limitazioni alle attività e alla partecipazione sociale nei contesti di vita reali della Persona con PWS.

VALIDITÀ DEI CODICI ICD NELLA FASE TRANSITORIA

Fino al completamento della fase transitoria prevista dal D.lgs. n. 62/2024, i verbali e le certificazioni basati sui codici ICD restano pienamente validi per l'accesso alle prestazioni economiche e assistenziali spettanti (almeno fino al 1° gennaio 2027).

La standardizzazione della codifica presentata nel presente documento, mira a digitalizzare tale prassi, convertendo la valutazione di merito in un dato informatico strutturato e vincolante per i sistemi dell'INPS. Questo approccio assicura una maggiore trasparenza e un monitoraggio decisamente più efficiente sull'erogazione dei benefici. Al contempo, abbatte drasticamente la discrezionalità e le disomogeneità applicative attualmente registrate sul territorio nazionale. Il modello così delineato dalla Federazione agevola e accelera la transizione logistica verso la piena attuazione della riforma della disabilità ex D.lgs. n. 62/2024.

COMPLESSITÀ CLINICA E MULTISISTEMICA DELLA PWS

Sotto il profilo strettamente clinico, si ribadisce nuovamente che la PWS è una **patologia rara genetica congenita, multisistemica e ad alta complessità assistenziale**, classificata tra i disturbi dello sviluppo neurologico.

Essa è caratterizzata da complesse disfunzioni dell'asse ipotalamo-ipofisario, associate a una marcata ipotonia muscolare e a gravi compromissioni a carico degli apparati endocrino, respiratorio, scheletrico e di altri sistemi vitali.

Trattandosi di una condizione cronica non suscettibile di guarigione, la PWS impone un costante e multidisciplinare intervento medico e assistenziale volto a contenerne le manifestazioni critiche.

Data la severità del quadro clinico, la Persona con PWS necessità di assistenza continua e persistente fin dalla nascita, indispensabile per limitare i severi deficit cognitivi e le conseguenti compromissioni nell'apprendimento.

IL SUPPORTO MULTIDISCIPLINARE E IL CONTESTO DI VITA

L'imprescindibile supporto multidisciplinare risulta altresì fondamentale per arginare le gravi ricadute nelle capacità socio-comportamentali della persona. Tali criticità sono caratterizzate dal potenziale sviluppo di severi disturbi psichiatrici, da limitazioni nella autonomia personale e nella partecipazione alla vita relazionale sociale nei contesti reali.

Garantire la continuità assistenziale attraverso un automatismo digitale, come proposto da questo documento, rappresenta l'unica reale tutela per salvaguardare il benessere psicofisico del paziente e del suo nucleo familiare.

CONDIZIONI DI EFFICACIA E RICONOSCIMENTO AUTOMATICO DELLA GRAVITÀ

Premesse le superiori evidenze cliniche, la gravità derivante dalla PWS deve essere accertata in via automatica sia nei verbali di invalidità civile, con il contestuale riconoscimento del diritto all'Indennità di Accompagnamento, sia ai sensi dell'art. 3, comma 3, della Legge n. 104/1992.

Affinché tale impianto di tutele possa concretamente realizzarsi, la Federazione promuove la sussistenza delle seguenti condizioni strutturali:

- **Il riconoscimento della condizione di gravità ex art. 3, comma 3, L. 104/1992 e dell'indennità di accompagnamento**: l'attestazione dello stato di gravità rappresenta il presupposto fondamentale per la tutela della persona con disabilità e deve convergere con il contestuale riconoscimento del diritto all'indennità di accompagnamento, ai sensi della Legge n. 118/1971 (e successive modifiche).

- **l'autosufficienza nei minori e negli adulti**: tale prestazione economica erogata dall'INPS spetta di diritto alle persone con PWS che si trovano, si trovano, sin dalle primissime fasi di vita, nell'impossibilità di compiere autonomamente gli atti quotidiani della vita o di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore.

LA CERTIFICAZIONE AUTOMATICA DEI REQUISITI FISCALI E DELLA MOBILITÀ

La certificazione automatica dei requisiti fiscali ex art. 4, D.L. n. 5/2012 e il corretto e sistematico utilizzo dei codici nosologici ICD e ICF garantiscono l'inserimento automatico, nei Verbali delle Commissioni-Mediche, dei requisiti sanitari necessari per l'accesso alle agevolazioni fiscali, prevedendo contestazioni da parte dell'Agenzia delle Entrate.

Tali benefici non devono limitarsi alla generica attestazione della "**ridotta capacità di deambulazione**" ai sensi **dell'art. 381 del D.P.R. 16 dicembre 1992, n. 495**, ma devono includere espressamente e cumulativamente anche le seguenti condizioni previste dall'**art. 4 del D.L. n. 5/2012**:

- **Disabilità psichica o mentale di gravità tale** da aver determinato il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento (ai sensi dell'art. 30, comma 7, della Legge n. 388/2000);
- **Grave limitazione della capacità di deambulazione**, o pluriamputazioni, ai sensi della medesima disposizione normativa (Legge n. 388/2000, art. 30, comma 7).

In materia di mobilità e diritto alla circolazione stradale, il citato D.P.R. n. 495/1992 legittima il Comune di residenza al rilascio del **CUDE (Contrassegno Unico Disabili Europeo)**, il quale garantisce ai soggetti con PWS le seguenti tutele:

- **La sosta gratuita e riservata** negli stalli appositamente dedicati;
- **L'accesso e transito nelle Zone a Traffico Limitato (ZTL)** e, ove consentito dai regolamenti locali, nelle corsie preferenziali riservate ai servizi pubblici;
- **La piena validità e il riconoscimento** del titolo su tutto il territorio dell'Unione Europea.

L'ESONERO DALLE VISITE DI RIVEDIBILITÀ E LA TUTELA PERMANENTE ADULTA

L'esonero dalle visite di rivedibilità ai sensi del D.M. 2 agosto 2007, trova nella PWS un perfetto e tassativo campo di applicazione, in particolare per i Minori.

La sindrome rientra a pieno titolo tra le condizioni stabilizzate o ingravescenti esenti da futuri accertamenti di controllo, in conformità a quanto previsto **dai punti 8, 9 e 10 del citato decreto ministeriale**.

La costante e ingiustificata previsione di visite di **revisione per i minori con PWS**, patologia per sua natura non passibile di guarigione o miglioramento clinico, non soltanto sottopone i nuclei familiari a un inutile e gravoso *stress* emotivo, ma determina altresì un onere economico ingiustificato per l'Erario.

L'Indennità di Accompagnamento deve essere riconosciuta sia ai minori, in relazione alle specifiche difficoltà persistenti alle gravi necessità di sorveglianza continua proprie dell'età evolutiva, (con particolare riferimento alla delicata fase di acutizzazione neurocomportamentale tra i 14 e i 18 anni), e sia alle Persone con PWS adulte.

Per queste ultime, il monitoraggio H24 e il controllo ambientale rimangono tutele imprescindibili e permanenti, poiché la totale assenza di autonomia critica e il rischio vitale legato all'iperfagia non subiscono alcuna regressione con il raggiungimento della maggiore età.

In quest'ottica la presente proposta richiede l'introduzione di un automatismo nel riconoscimento della misura in favore di minori, la quale deve permanere in modo automatico e permanente anche in età adulta garantendo una continua assistenzialità che eviti l'ingiustificato onere di successive revisioni a fronte di una disabilità genetica irreversibile.

IL RUOLO STRATEGICO DELLE SDO E DELLE CERTIFICAZIONI GENETICHE

In questo contesto, i **Certificati Genetici dei Centri di Eccellenza e le Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO)** rivestono un ruolo fondamentale per l'efficacia del flusso procedurale. **Attraverso la puntuale e accurata indicazione di tutti i codici identificativi della patologia**

e delle relative manifestazioni correlate, tali atti forniscono un supporto cruciale al medico certificatore in fase di inserimento della domanda telematica per l'ottenimento dei benefici previdenziali.

Una documentazione clinica così strutturata indirizza efficacemente le Commissioni Medico-Legali INPS verso il corretto riconoscimento delle tutele assistenziali, dell'esonero dalla rivedibilità e delle agevolazioni fiscali di cui all'**art. 4 del D.L. 9 febbraio 2012, n. 5**, convertito in legge numero 35/2012.

QUADRO SINOTTICO DELLE CODIFICHE NOSOLOGICHE PER LA PWS

Al fine di scongiurare difformità interpretative in sede di accertamento, si riportano i codici identificativi specifici standardizzati a livello nazionale e internazionale per la Sindrome di Prader-Willi:

- **Il codice ministeriale di esenzione è identificato dalla sigla RN1310:** identifica la PWS, all'interno del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) e censito sul Portale Nazionale Malattie Rare e dal *network* OMAR (Osservatorio Malattie Rare).
- **La classificazione internazionale ICD-9-CM 759.81.**
- **La classificazione ICD-10-IM: Q87.11** (evoluzione del pregresso codice generico Q87.1)
- **La nuova classificazione mondiale della Sanità ICD-11: LD90.3**.
- **Il codice internazionale Orphanet Code (Orpha Code) n. 739**, punto di riferimento scientifico globale per la catalogazione delle malattie rare.

A seconda delle specificità del caso clinico concreto, a tali codici primari si affiancano gli ulteriori identificativi nosologici (c.d. complicanze) relativi alle patologie correlate o alle manifestazioni cliniche secondarie, (quali i disturbi endocrini, psichiatrici o dell'apparato respiratorio), concorrendo alla definizione dell'esatto quadro di gravità della persona con PWS.

MACRO-OBIETTIVI STRATEGICI DELLA PROPOSTA

La formulazione della presente proposta di un Protocollo digitale operativo persegue quattro macro-obiettivi strategici nell'interesse dell'efficienza della Pubblica Amministrazione e della tutela della persona con disabilità, delineando una corsia preferenziale sinergica tra il sistema sanitario e l'ente previdenziale:

1. L'uniformità diagnostica e la tracciabilità nei flussi informativi: si realizzano attraverso l'introduzione dell'obbligo, in capo ai Centri di Riferimento di Eccellenza e alle Strutture Ospedaliere altamente specializzate, di inserire in modo sistematico il codice ICD e il codice di esenzione RN1310 in ogni Scheda di Dimissione Ospedaliera (SDO) e certificato genetico, sin dal momento della prima diagnosi.

2. L'automatismo Medico-Legale e la semplificazione dell'accertamento: si realizzano mediante il riconoscimento della diagnosi certificata di PWS da parte dell'INPS quale prova *ex se* idonea e sufficiente a comprovare la necessità di "sostegno intensivo molto elevato".

Questo impianto risulta equivalente alla previgente condizione di gravità ex art. 3, comma 3 della L. 104/92 e al correlato diritto all'Indennità di Accompagnamento.

Tale automatismo procedurale risulta giustificato dalla natura intrinseca della sindrome, contraddistinta da iperfagia incontrollabile, necessità di vigilanza continua sulle 24 ore e gravi disturbi comportamentali, esonerando i pazienti da future visite di revisione, almeno fino al

compimento del diciottesimo anno di vita. **L'accertamento alla maggiore età,** dovrà configurarsi esclusivamente quale strumento finalizzato a un accomodamento ragionevole dei servizi e dei sostegni, poiché la gravità intrinseca della patologia continuerà a sussistere inalterata anche al compimento del 18 (diciottesimo) anno di vita e per tutta la durata dell'esistenza.

3. La transizione digitale e l'allineamento al modello Bio-Psico-Sociale (ICF): perseguono l'armonizzazione e la conversione dei flussi informatici in vista della piena attuazione del sistema valutativo basato sui criteri ICF.

Si garantisce così che la "Valutazione di Base" e il conseguente Profilo di Funzionamento delle Persone con PWS convergano sistematicamente verso l'assegnazione dei **livelli di sostegno intensivo elevato o molto elevato (ICF: stringa d5702.4),** blindando le risorse necessarie alla redazione del Progetto di Vita individuale, personalizzato e partecipato.

4. La deflazione del contenzioso e il rinnovamento del *Welfare*: si pongono quale obiettivo finale l'abbattimento radicale del ricorso sistematico alla magistratura ordinaria in sede previdenziale azzerando i gravosi procedimenti per Accertamento Tecnico Preventivo (ATP) ex art. 445-bis c.p.c. davanti al Giudice del Lavoro. La transizione a parametri informativi chiari e vincolanti converte l'attuale medicina legale difensiva di tipo assistenziale, in un modello di *welfare* diretto, trasparente e predittivo, pienamente rispettoso dei diritti fondamentali e della dignità della persona con patologia grave, rara quale la PWS.

CENTRALITÀ DEL PROGETTO DI VITA E INCLUSIONE MULTIDIMENSIONALE

La presente Proposta di Protocollo mira a garantire che il **Progetto di Vita, originariamente introdotto dall'art. 14 della Legge n. 328/2000 e profondamente riformato dal D. Lgs. n. 62/2024,** si configuri quale percorso strutturato, dinamico e personalizzato.

Tale innovativo strumento non deve ridursi a un mero adempimento burocratico, ma deve essere finalizzato a promuovere, attuare e assicurare la **piena inclusione sociale, lavorativa e abitativa** delle Persone con PWS. La corretta strutturazione del progetto deve operare valorizzandone le capacità e le autonomie residue della persona. Contestualmente, deve garantire i necessari sostegni intensivi all'interno dei diversi contesti di vita reali. Questo approccio rappresenta lo strumento indispensabile per tutelare, in ogni fase dell'esistenza della persona con PWS e del suo intero nucleo familiare.

CONCLUSIONI
IL NUOVO PARADIGMA VALUTATIVO ALLA LUCE
DEL D.LGS. N.62/2024

Con l'entrata in vigore del **D. Lgs. n. 62/2024**, **il paradigma valutativo** della disabilità subisce una storica evoluzione.

L'accertamento non si limiterà più alla sola diagnosi clinico-nosologica, ma integrerà la **Valutazione di Base** per delineare il Profilo di Funzionamento della Persona secondo l'approccio bio-psico-sociale dei criteri **ICF** (Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute).

Trattandosi di persone con Sindrome di Prader Willi, in condizioni di conclamata non autosufficienza, **(ICF: d5702.4),** la successiva elaborazione del Progetto di Vita (ai sensi del D.lgs. n. 62/2024 deve mirare obbligatoriamente a garantire il massimo grado di autonomia possibile e un inserimento lavorativo mirato, strettamente correlato alle capacità residue accertate caso per caso.

Ciò richiede una vera e propria **intersezione tra lo stesso Progetto di Vita è la L. 68 /1999**, ponendo così le basi per una complessa ma necessaria armonizzazione con la storica normativa del collocamento mirato, al fine di creare i presupposti per un accomodamento ragionevole.

Sulla base delle disposizioni vigenti, i codici da utilizzare nella modulistica e nei verbali INPS restano quelli previsti dalle classificazioni **ICD**, ovvero le Classificazioni Statistiche Internazionali delle Malattie e dei Problemi Sanitari Correlati. Queste ultime, elaborate dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), sono adottate a livello globale per garantire la codifica standardizzata delle diagnosi.

LEA E STRUTTURA DEL REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Nel contesto normativo nazionale, le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone con Malattie Rare, sono parte integrante e imprescindibile dei **LEA (Livelli Essenziali di Assistenza)**.

Il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) è tenuto a garantirli ai propri assistiti in relazione alle condizioni cliniche individuali e per tutte le patologie incluse nei registri, in conformità con il D.P.C.M. 29 novembre 2001 e successivi aggiornamenti.

Il **Registro Nazionale Malattie Rare**, istituito presso l'**Istituto Superiore di Sanità (ISS)** ai sensi dell'art. 3 del D.M. n. 279/2001, ha beneficiato di successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e del 2007.

L'alimentazione epidemiologica del Registro e la trasmissione dei flussi informativi seguono un *iter* rigorosamente strutturato e digitalizzato integrato nel tempo da registri di patologia mirati:

LE CINQUE FASI DEL FLUSSO INFORMATIVO E IL REGISTRO DI PATOLOGIA (PROTOCOLLO ISS-FEDERAZIONE 2017)

1. **Formulazione della diagnosi e codifica:** La struttura ospedaliera specializzata formula la diagnosi di malattia rara, compila la scheda informativa e vi associa il relativo codice di esenzione ministeriale (Es. il codice **RN1310** per la sindrome di Prader-Willi).

2. **Centralizzazione regionale:** i dati inseriti confluiscono nel database della Regione o della Provincia Autonoma di residenza dell'assistito.

3. **Flusso epidemiologico nazionale e privacy:** il sistema regionale invia periodicamente i flussi epidemiologici al Registro Nazionale Malattie Rare dell'ISS. Il trasferimento delle informazioni avviene tramite applicazioni *web* sicure e protocolli crittografati. Trattandosi di categorie particolari di dati personali (dati sensibili sulla salute), le informazioni vengono **rigorosamente pseudonimizzate o anonimizzate** prima dell'invio, garantendo la totale protezione della *privacy* dei pazienti e la piena conformità alla normativa GDPR: Regolamento Generale sulla Protezione dei Dati (Regolamento UE n. 2016/679).

4. **Integrazione con i Registri di Patologia Specifici (Protocollo ISS-Associazione Prader-Willi 2017):** a completamento del flusso epidemiologico generale, il modello italiano si è evoluto consentendo la creazione di sotto-registri mirati per singole patologie ad alta complessità. In questo contesto, grazie **al Protocollo d'Intesa siglato nel 2017 tra il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS e la Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi** (PWS-Onlus), è stato avviato il *Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla Sindrome di Prader-Willi* sulla piattaforma *web* Regi. Rare dell'ISS. Questo strumento unisce la sorveglianza istituzionale alla ricerca clinica attiva: non raccoglie solo i dati

anagrafici minimi regionali, ma permette la raccolta centralizzata di **studi longitudinali, dati fenotipici, genotipi dettagliati ed evoluzione clinica** forniti direttamente dai centri clinici di riferimento e dai questionari compilati dalle famiglie dei pazienti.

5. **L'interconnessione tra il flusso standard del D.M. 279/2001 e i progetti guidati da protocolli** come quello del 2017 (con la Federazione Italiana PWS) permette all'ISS sia di adempiere agli obblighi di sanità pubblica, sia di accelerare le sperimentazioni cliniche e standardizzare la presa in carico delle persone/pazienti a livello nazionale.

Tutto ciò premesso a supporto della presente Proposta, il Comitato Scientifico della Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi ha redatto una tabella sinottica basata sui sistemi di codifica internazionale ICD. Tale strumento scientifico ha il fine di mappare con accuratezza clinica e divulgare la complessità e la severità del quadro fenotipico e comportamentale che caratterizza le persone con sindrome di PWS, fornendo un'evidenza inoppugnabile della gravità multisistemica della patologia.

TABELLA DI CONVERSIONE ICD-10-IM / ICD-9-CM

Codice ICD-10	Descrizione ICD-10	Codice ICD-9	Descrizione ICD-9-CM
P28.3	Apnea del sonno del neonato	770.81/770.82	Apnea primaria del neonato/altra tipologia di apnea del neonato

G47.3	Apnea del sonno	327.23	Apnea ostruttiva e/o centrale nel sonno
J35.3	Ipertrofia delle tonsille con ipertrofia delle adenoidi	474.10	Ipertrofia di tonsille e adenoidi
Q53.1/Q53.2/Q53.9	Ritenzione testicolare, unilaterale/bilaterale/non specificata	752.51	Criptorchidismo
Q65.0/Q65.1	Lussazione congenita dell'anca, unilaterale/bilaterale	754.30/754.31	Lussazione congenita dell'anca, unilaterale/bilaterale
Q67.5	Scoliosi	754.2	Scoliosi
M40.00	Cifosi	737.10	Cifosi
M81	Osteoporosi	733.00-7333.09	Osteoporosi
H49-H52	Disturbi dei muscoli oculari, dei movimenti binoculari, di accomodazione e vizi di rifrazione	378.0-378.9	Strabismo

H52	Vizi di rifrazione e disturbi di accomodazione	367.0-367.9	Vizi di rifrazione e disturbi dell'accomodazione
E23.0	Deficit congenito isolato di GH	253.3	Deficit isolato dell'ormone della crescita [GH] dell'età evolutiva
E29.1	Ipogonadismo maschile	257.2	Altre ipofunzioni testicolari
E28.3	Ipogonadismo femminile	256.3	Altre insufficienze ovariche
E11	Diabete mellito tipo 2	250.00/250.02	Diabete mellito, tipo II o non specificato, non definito se scompensato, senza menzione di complicazioni/Diabete mellito, tipo II o non specificato, scompensato, senza menzione di complicazioni
E03.1/E03.9	Ipotiroidismo congenito senza gozzo/Ipotiroidismo non specificato	243/244.9	Ipotiroidismo congenito/Ipotiroidismo non specificato

E66	Obesità	278.00-278.02	Sovrappeso ed obesità
I10	Ipertensione essenziale	401.0-401.9	Ipertensione essenziale
K02	Carie dentaria	521.00-521.09	Carie dentaria
K05.0	Gengiviti e periodontopatie	523.5	Periodontosi
K07.0-K07.4	Anomalie odontofacciali [inclusa la malocclusione]	524.0-524.4	Anomalie odontofacciali, inclusa la malocclusione
F83	Ritardo globale di sviluppo	315.8 / 315.9	Altri ritardi dello sviluppo / Ritardo dello sviluppo non specificato
F90.0	ADHD tipo combinato	314.01	Disturbo dell'attenzione con iperattività
F90.8	Disturbi ipercinetici di altro tipo	314.00 / 314.8	Disturbo dell'attenzione senza iperattività riferita / Altri disturbi della condotta
F84.xx (6A02 ICD-11)	Autismo infantile o altre Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (Disturbo dello spettro autistico)	299.xx	Disturbo autistico o altri Disturbi pervasivi dello sviluppo
P94.2	Ipotonia congenita diffusa	781.3	Ipotonia muscolare

M24.28	Lassità dei legamenti	728.89	Altre malattie del tessuto connettivo
F82	Disprassia	315.4	Disturbo di sviluppo della coordinazione
R15 / N39.4	Incontinenza sfinterica	787.6 / 788.3	Incontinenza fecale / Incontinenza urinaria
F79	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) gravità non specificata	319	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) gravità non specificata
F70	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado lieve	317	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado lieve
F71	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado moderato	318.0	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado moderato
F72	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado grave	318.1	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado grave
F73	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado profondo	318.2	Disabilità intellettiva (ritardo mentale) di grado profondo

F80.1	Disturbo espressivo del linguaggio	315.31	Disturbo espressivo del linguaggio
F80.2	Disturbo misto del linguaggio espressivo e ricettivo	315.32	Disturbo misto del linguaggio espressivo e ricettivo
F80.89	Altro disturbo specifico dello sviluppo del linguaggio	315.39	Altro disturbo specifico dello sviluppo del linguaggio
F80.0	Disturbo fonologico	315.39	Disturbo fonologico
G40.0-G40.9	Epilessia (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)	345.00-345.91	Epilessia (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)
F92	Disturbi misti della condotta e della sfera emozionale	312.8	Altri disturbi specifici della condotta, non classificati altrove
F93.9	Disturbo emozionale dell'infanzia, non specificato	313.9	Disturbo non specificato delle emozioni del l'infanzia o dell'adolescenza
R63.2	Iperfagia	783.6	Iperfagia

F42.0-F42.9	Disturbo ossessivo-compulsivo (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)	300.3	Disturbi ossessivo-compulsivi
F42.3 (6B24 - ICD-11)	Disturbo da accumulo	300.3	Sindrome ossessivo-compulsiva
F91.3	Disturbo oppositivo-provocatorio	313.81	Disturbo oppositivo-provocatorio
F42.4 (6B25.1 - ICD-11)	Disturbo da escoriazione (skin-picking)	698.4	Escoriazione nevrotica
F98.4	Disturbi da movimenti stereotipati (comprendono autolesionismo)	307.3	Disturbo da movimenti stereotipati (comprendono autolesionismo)
F41.0-F41.9	Altri disturbi d'ansia (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)	300.00-300-09	Stati di ansia (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)
F32/F33	Episodio depressivo/ Disturbo depressivo ricorrente	311	Disturbo depressivo non classificato altrove
F31	Disturbo affettivo bipolare (soprattutto in DUPm)	296.xx	Sindrome affettiva bipolare

F20-F29	Schizofrenia, disturbo schizotipico e disturbi deliranti (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)	295.00-295.95	Psicosi schizofreniche (le cifre dopo il punto definiscono il sottotipo)
I44-I45	Disturbi della conduzione cardiaca	426.xx	Disturbi della conduzione cardiaca
I47-I49	Aritmie cardiache	427.xx	Aritmie cardiache
I50	Insufficienza cardiaca	428.0	Insufficienza cardiaca congestizia non specificata (scompenso cardiaco congestizio non specificato)
E27	Altri disturbi della ghiandola surrenale	255.4	Insufficienza corticosurrenale
E30	Puberta' precoce	259.1	Pubertà precoce
K80	Colelitiasi	574-20	Calcolosi della colecisti senza menzione di colecistite,senza menzione di ostruzione
K76	Degenerazione grassa del fegato non classificata altrove	571.8	Steatosi epatica e altra epatopatia cronica non alcolica

K31	Dilatazione acuta dello stomaco	536.1	Dilatazione acuta dello stomaco
E78	Ipercolesterolemia pura Ipertrigliceridemia Iperlipidemia mista Altra iperlipidemia	272.0 272.1 272.2 272.4	Ipercolesterolemia pura Ipertrigliceridemia pura iIperlipidemia mista Altre e non specificate iperlipidemie
I82	Embolia e trombosi di altre vene specificate	453.40	Embolia venosa e trombosi di vasi profondi non specificati degli arti inferiori
I26	Embolia polmonare con/senza menzione di cuore polmonare acuto	415.19	Altre forme di embolia polmonare e infarto polmonare
I89	Linfedema non classificato altrove	729.81	Edema degli arti

SPECIALISTI DI RIFERIMENTO:

• Problematiche in epoca neonatale: Neonatologo

• Diagnosi genetica e *counseling*: Genetista/Pediatra

• Ritardo globale dello sviluppo, Disturbo dell'attenzione, Disabilità intellettiva, Apprendimento, Comportamento: Neuropsichiatra infantile + Psicologo

• Disturbo del linguaggio: Neuropsichiatra infantile + Logopedista

• Ipotonia, Lassità legamentosa, Scoliosi, Disprassia: Neuropsichiatra infantile + Ortopedico + Terapista della Riabilitazione + Terapista della Neuropsicomotricità

• Incontinenza sfinterica: Urologo

• Malformazioni palatali e dentarie: Odontoiatra

• Apnee ostruttive/centrali, Patologia respiratoria e ipertrofia tonsille e adenoidi: Fisiopatologo respiratorio/Pneumologo/Otorino

• Criptorchidismo: Chirurgo

•Diabete Disturbi del metabolismo, Patologie endocrine: Endocrinologo/Diabetologo

• Epilessia: Epilettologo / Neuropediatra / Neuropsichiatra infantile / Neurologo

• Disturbi psichiatrici e comportamentali in età infantile/adolescenziale: Neuropsichiatra infantile + Psicologo

• Disturbi psichiatrici e comportamentali in età adulta: Psichiatra + Psicologo

• Riabilitazione neuro-psicomotoria: Terapista della Neuropsicomotricità

• Riabilitazione motoria: Fisiatra + Terapista della Riabilitazione

• Riabilitazione comportamentale: Terapista occupazionale / Educatore

• Patologia cardiovascolare: Cardiologo

• Patologia epatica/apparato digerente: Epatologo/gastroenterologo

• Patologia dei vasi: Angiologo.

BIBLIOGRAFIA:

- **Federazione Italiana Sindrome di Prader-Willi, *Raccomandazioni cliniche per la Sindrome di Prader-Willi*, 2ª ed., in collaborazione con il Gruppo di Studio sulle Obesità Genetiche, 2016.**
- **Avv. Alicino Stefania, *Intervento della relatrice*, in Federazione Italiana Sindrome di Prader-Willi, XVIII Congresso Nazionale "Conoscere e vivere la Sindrome di Prader-Willi", Sorrento, 25-27 ottobre 2024.**

Padova, 13 agosto 2026

Il Presidente e Legale Rappresentante della Federazione Italiana Prader-Willi ODV

Andreina Comoretto

Firmato digitalmente da:
ANDREINA COMORETTO
Data: 07/11/2026 12:45:51

TUTELA DEL DIRITTO D'AUTORE E PROPRIETÀ INTELLETTUALE (L. 633/1941)

L'intero documento, comprensivo di analisi giuridiche, soluzioni procedurali, testi normativi e schemi tecnico-scientifici, costituisce un'opera dell'ingegno di natura professionale e creativa.
Come tale, essa è pienamente tutelata ai sensi della Legge 22 aprile 1941, n. 633 (Protezione del diritto d'autore e di altri diritti connessi al suo esercizio) e dell'articolo 2575 del Codice Civile.
In virtù del legame indissolubile tra la promozione istituzionale della Federazione e la cura scientifico-legale dell'estensore, i relativi diritti morali e patrimoniali d'autore restano condivisi in modo paritetico ed esclusivo tra la Federazione Nazionale Prader-Willi (PWS) e l'Avv. Stefania Alicino, fatto salvo il riconoscimento dei contributi medico-scientifici del Comitato Scientifico PWS e dei consulenti indicati.
È fatto espresso e tassativo divieto a terzi di riprodurre, modificare, diffondere o utilizzare l'opera, anche parzialmente o in via estrattiva, senza il preventivo consenso scritto e congiunto dei co-autori.