

**COMMISSIONE XII
AFFARI SOCIALI**

**RESOCONTO STENOGRAFICO
INDAGINE CONOSCITIVA**

9.

SEDUTA DI GIOVEDÌ 11 GIUGNO 2015

PRESIDENZA DEL PRESIDENTE **PIERPAOLO VARGIU**

INDICE

	PAG.		PAG.
Sulla pubblicità dei lavori:		Vargiu Pierpaolo, <i>Presidente</i>	3, 8, 10
Vargiu Pierpaolo, <i>Presidente</i>	3	Baroni Massimo Enrico (M5S)	9
INDAGINE CONOSCITIVA SULLE MALATTIE RARE		Binetti Paola (AP)	9
Audizione del sottosegretario di Stato per la salute, Vito De Filippo:		De Filippo Vito, <i>Sottosegretario di Stato per la salute</i>	3
		Sbrollini Daniela (PD)	9

N. B. Sigle dei gruppi parlamentari: Partito Democratico: PD; Movimento 5 Stelle: M5S; Forza Italia - Il Popolo della Libertà - Berlusconi Presidente: (FI-PdL); Area Popolare (NCD-UDC): (AP); Scelta Civica per l'Italia: (SCpI); Sinistra Ecologia Libertà: SEL; Lega Nord e Autonomie - Lega dei Popoli - Noi con Salvini: (LNA); Per l'Italia-Centro Democratico (PI-CD); Fratelli d'Italia-Alleanza Nazionale: (Fdi-AN); Misto: Misto; Misto-MAIE-Movimento Associativo italiani all'estero-Alleanza per l'Italia: Misto-MAIE-ApI; Misto-Minoranze Linguistiche: Misto-Min.Ling; Misto-Partito Socialista Italiano (PSI) - Liberali per l'Italia (PLI): Misto-PSI-PLI; Misto-Alternativa Libera: Misto-AL.

PAGINA BIANCA

PRESIDENZA DEL PRESIDENTE
PIERPAOLO VARGIU

La seduta comincia alle 14.05.

Sulla pubblicità dei lavori.

PRESIDENTE. Avverto che, se non vi sono obiezioni, la pubblicità dei lavori della seduta odierna sarà assicurata anche attraverso l'attivazione di impianti audiovisivi a circuito chiuso.

(Così rimane stabilito).

Audizione del sottosegretario di Stato per la salute, Vito De Filippo.

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca l'audizione del sottosegretario di Stato per la salute, Vito De Filippo.

Do la parola al sottosegretario De Filippo per lo svolgimento della sua relazione.

VITO DE FILIPPO, *Sottosegretario di Stato per la salute*. Partirei con un *incipit*, che forse è poco consono ai lavori di una Commissione parlamentare: ogni azione evoca una posta in gioco. Nel caso del lavoro in questa Commissione sul tema delle malattie rare, mi pare di poter affermare che la posta in gioco è presto circoscritta. Una lunga attività europea di strategie, di raccomandazioni e di azioni ha definito un contesto fondamentale sul tema delle malattie rare, sicuramente interessante.

Cosa bisogna fare ancora a quel livello per rendere più efficace il lavoro delle reti regionali, nazionali ed europee? Occorre ridurre le duplicazioni, agevolare le colla-

borazioni, facilitare i flussi di dati, rendere facilmente individuabili e fruibili i *setting* assistenziali, far circolare attività di formazione e di informazione in maniera più semplice e costante.

La stessa obbligatoria prospettiva operativa si può definire e richiedere a livello nazionale ai decisori pubblici, dopo l'approvazione di piani nazionali, che può apparire solenne e niente più, se non arriva a determinare effetti concreti, riducendo deficit diagnostici o assistenziali e promuovendo sempre più l'assunto proposto, a volte con roboante annuncio, relativo all'universalità e all'uniformità delle prestazioni e delle garanzie per i cittadini, per i pazienti e, in questo caso, per uno specifico segmento, che sono quelli rari.

Avendo letto e approfondito molti documenti proposti nelle audizioni e sapendo cosa hanno riferito strutture e agenzie direttamente collegate al Ministero della salute, eviterò, nei limiti della mia comunicazione, di ripetere cose già approfondite e proverò a schierare, a beneficio del nostro lavoro, alcune indicazioni operative o attività future sulle quali ci potremo confrontare.

Inizio da un breve quadro generale. Dal 2001 a oggi, cioè dall'istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e del Registro nazionale, dopo i due fondamentali accordi tra Stato e regioni del 2002 e del 2007, sono stati assunti molti atti a livello nazionale.

Il volume messo a disposizione presso la Commissione, predisposto dalla Commissione Salute del Tavolo tecnico malattie rare del Coordinamento delle Regioni, ne ricostruisce le mappe regione per regione. Conosco questo lavoro personalmente e sono sicuro che nella maggioranza dei casi si tratta di azioni strategiche e non

di formali adempimenti. Sappiamo che c'è anche questo nel lavoro istituzionale a tutti i livelli, perciò è necessario servirsi, se non di sanzioni vere e proprie, sicuramente di sistemi di incisivo monitoraggio e di verifica.

Le malattie rare, attesa la loro peculiarità, sono state identificate dall'Unione europea come uno di quei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati membri.

Le malattie rare sono state oggetto di decisione, di regolamenti e di raccomandazioni comunitarie già dal 1999, mediante la decisione n. 1295, che ha adottato un programma di azioni comunitarie per migliorare le conoscenze scientifiche, creare una rete europea di informazione, formare gli operatori sanitari e migliorare la diagnosi precoce.

A seguire, con cadenza quasi biennale, il Parlamento e il Consiglio europeo hanno adottato decisioni, regolamenti, programmi e iniziative, nel loro complesso orientate a creare sinergie, per migliorare la cooperazione e il coordinamento delle attività a livello europeo.

Nel contesto dell'iniziativa avviata a livello comunitario, merita sicuramente particolare attenzione la raccomandazione del 2009, che costituisce il presupposto per l'adozione da parte dei Paesi membri del Piano nazionale delle malattie rare, su cui mi soffermerò da qui a breve.

La decisione delegata n. 286 del 2014 della Commissione, relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europeo e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderirvi, e la decisione di esecuzione n. 287 della Commissione, che stabilisce i criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europeo e dei loro membri, per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione delle reti, mi sembrano due importanti documenti, decisivi per il nostro lavoro.

A livello nazionale, come è stato ripetuto più volte, nel 2001 viene pubblicato il decreto ministeriale n. 279, che istituisce la Rete nazionale delle malattie rare e il

Registro nazionale di malattie, e regola l'esenzione dalla partecipazione al costo di una lista di patologie rare elencate nell'allegato 1 dello stesso decreto.

A seguire, ci sono stati due accordi tra Stato e regioni, quello del 2002 e quello del 2007, per regolamentare la materia con l'istituzione di un tavolo tecnico interregionale ancora in atto.

Da allora, in varie fasi temporali e con modalità diverse, tutte le regioni hanno identificato — il volume che è stato distribuito, come dicevo, ne descrive la mappa — con atti formali, delibere eccetera, i centri e i presidi per la diagnosi e cura delle malattie rare e i registri regionali.

Si arriva, quindi, al Piano nazionale delle malattie rare 2013-2016. L'origine del piano nazionale delle malattie rare è la succitata raccomandazione del 2009, che invita a elaborare e ad attuare piani o strategie appropriate per le malattie rare e a esplorare misure nell'ambito di altre strategie di sanità pubblica, al fine di garantire alle persone affette l'accesso a un'assistenza qualitativamente elevata da un punto di vista diagnostico e terapeutico.

Ecco perché anche il nostro Paese, con un po' di ritardo e solo sulla spinta operativa che c'è stata nel 2014, approva, in sede di Conferenza Stato-regioni, il Piano nazionale delle malattie rare.

Come abbiamo sentito molte volte nelle audizioni, l'obiettivo principale del piano è lo sviluppo di una strategia integrata globale di medio periodo per l'Italia, incentrata sui bisogni assistenziali della persona e della famiglia, definiti con il coinvolgimento importante di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate nel quadro delle indicazioni europee.

La Rete nazionale delle malattie rare è costituita da tutte le strutture e i servizi dei sistemi regionali, che concorrono in maniera integrata, ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, a implementare l'azione di sorveglianza, a miglio-

rare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento, e a promuovere l'informazione e la formazione.

Il modello da implementare è coerente con lo spirito e i principi fondativi nel nostro sistema sanitario nazionale. La gestione coordinata a un livello regionale o interregionale dovrebbe consentire risposte alle specifiche necessità dei pazienti, sia mediante le funzioni altamente specialistiche svolte dalle singole strutture esperte e specificamente competenti, sia mediante funzioni assistenziali generali diffuse sull'intero territorio.

I nodi principali della Rete nazionale delle malattie rare sono i presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche malattie rare e di gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze o per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare.

Secondo l'articolo 2 del decreto ministeriale n. 279, i presidi compresi nella rete dovrebbero operare secondo protocolli clinici concordati e collaborare con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento.

I presidi sono stati individuati dalle singole regioni, che hanno costituito le reti regionali di assistenza. In base all'accordo del 10 maggio 2007, la rete nazionale è definita proprio dalle singole reti regionali.

Per le patologie a bassa prevalenza (meno di 1 caso su 106), l'accordo citato ha previsto l'individuazione di presidi nazionali dedicati alla diagnosi e alla cura, definendone i criteri.

Passiamo al sistema nazionale di sorveglianza: il Registro nazionale delle malattie rare. Con il decreto del Ministero della salute n. 279 del 2001, come ho già riferito, è stato istituito presso l'Istituto superiore di sanità il Registro nazionale delle malattie rare, che ha avuto una successiva implementazione nel 2002 e nel

2007, ed è finalizzato ad attuare la sorveglianza sanitaria e la tutela delle persone affette da malattie rare.

Quel decreto prevedeva: l'esenzione della partecipazione al costo, il Registro nazionale, l'elenco delle malattie rare, il percorso assistito e le modalità di prescrizione.

Questo è il sintetico quadro normativo e regolamentare degli atti, che fino a oggi sono stati ampiamente discussi e commentati durante le vostre audizioni.

Come muoversi d'ora in avanti? Di seguito indico le iniziative che intenderei perfezionare, per migliorare il contesto e l'organizzazione nazionale a tutela della rete, della diagnosi precoce e della specifica assistenza dei pazienti affetti da malattie rare, provando anche, con un primo insieme di proposte, a rendere utile il grande lavoro che la Commissione ha svolto in questi mesi e che, senza formulazioni o panegirici, è veramente di grande qualità.

Come ho detto all'inizio, se l'azione deve evocare una posta in gioco, mi sembra che la Commissione voglia procedere in qualche iniziativa operativa, con l'importante e decisivo ruolo che il Governo deve sapere e potere assumere.

La prima proposta è l'istituzione di un comitato nazionale, che era già previsto nel piano ma non è stato ancora istituito, che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti. Specificamente, mi sentirei di indicare il Ministero della salute, gli altri Ministeri interessati, le regioni, l'AIFA, l'Istituto superiore di sanità, l'AgeNaS e le associazioni dei pazienti. Queste ultime rappresentano un mondo straordinariamente ricco: sono più di 300 quelle che abbiamo noi in elenco al Ministero della salute.

Questo comitato nazionale dovrebbe avere i seguenti compiti: delineare le linee strategiche da attuare nel settore della diagnosi, dell'assistenza, della ricerca, della tutela, della promozione sociale, della formazione e del sistema informativo; indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle malattie rare; svolgere un'importante attività di monitoraggio.

Dovrebbe essere, altresì, sottoposta al Comitato permanente per la verifica dell'erogazione dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'intesa del 23 marzo 2005, la verifica degli interventi in attuazione del piano nazionale, tenuto conto dei tempi e delle gradualità necessarie per implementare tutte le azioni previste nelle diverse realtà regionali.

Occorre, inoltre, valutare l'opportunità che sia previsto, mediante questa iniziativa normativa, che il raggiungimento degli obiettivi elencati dal piano costituisca un adempimento ai fini della verifica, da parte del Comitato permanente per la verifica dell'erogazione dei livelli essenziali di assistenza, sede nella quale si decidono anche i trasferimenti del Fondo sanitario nazionale.

La seconda proposta concerne il miglioramento della Rete nazionale delle malattie rare. Allo stato attuale ogni regione ha costruito la propria rete regionale con criteri diversi, adottando propri modelli organizzativi e di funzionamento, e puntando in linea generale a raggiungere una sorta di autosufficienza nella gestione delle malattie rare.

Questo comporta, tra l'altro, che le diverse reti regionali hanno difficoltà a interagire e a collaborare, sia nella fase diagnostica sia nella fase terapeutica, anche nei casi di malattie rarissime.

Ritengo, pertanto, che per il miglioramento della rete siano necessari degli interventi. In primo luogo, occorre potenziare la funzione centrale di indirizzo e coordinamento, al fine di garantire maggiore omogeneità nella risposta ai bisogni assistenziali e maggiore equità nei confronti dei malati rari.

In secondo luogo, è necessaria un'omogeneizzazione dei criteri di accreditamento dei presidi della rete, in aderenza alle indicazioni fornite dall'Unione europea in merito alla selezione dei centri di *expertise* sulla base di alcuni criteri prioritari, per garantire la qualità della diagnosi e dell'assistenza.

Questi criteri prioritari sono: adeguate capacità di diagnosi, *follow up* e presa in carico dei pazienti; volumi di attività si-

gnificativi rispetto alla prevenzione delle malattie; capacità di fornire pareri qualificati e di utilizzare linee guide di buona pratica; documentato approccio multidisciplinare; elevate competenza ed esperienza, documentate con pubblicazioni scientifiche; riconoscimenti e attività didattiche e di formazione; significativo contributo alla ricerca scientifica; stretta interazione con altri centri esperti; stretta collaborazione con le associazioni dei pazienti; verifica periodica del mantenimento dei requisiti.

Per il miglioramento della rete è, altresì, necessaria la definizione di criteri e procedure per la valutazione continua della qualità dei centri, attraverso la verifica del mantenimento dei requisiti, dei volumi di attività svolte e delle collaborazioni attivate.

Occorre, inoltre, individuare strumenti per favorire il collegamento e la diretta collaborazione tra i presidi della rete e i servizi ospedalieri e territoriali dei luoghi di residenza dei pazienti, nella stessa o in altre regioni, al fine di evitare inutili trasferimenti e spese, diffondere competenze e rafforzare il legame e il rapporto di fiducia tra paziente e medico curante.

Inoltre, è fondamentale il potenziamento del Registro nazionale delle malattie rare, istituito presso l'Istituto superiore di sanità, attraverso l'arricchimento del *set* di dati oggetto di flusso, per monitorare i percorsi di cura. Credo che sia apparso anche a voi che a volte i dati regionali e quelli che sono in mano all'Istituto superiore di sanità sono difformi.

Occorre un rafforzamento del debito informativo delle regioni nei confronti del registro — ci sono discrepanze abbastanza evidenti e consistenti — per migliorare la copertura nazionale, ancora insufficiente.

Altri elementi fondamentali sono: la tempestività degli invii; la qualità dei dati inviati; la condivisione dei criteri di lettura e di interpretazione dei dati, per costruire *report* che siano punti di riferimento validi per il confronto interregionale; l'adozione di codifiche *ad hoc* delle prestazioni rese ai malati gravi, per sopperire all'insuffi-

cienza dei sistemi di classificazione in uso (ICD-9CM), nell'ambito delle malattie rare.

È, altresì, necessaria la definizione dei percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali (PDTA) per malattie e per gruppi di malattie rare, ovvero la condivisione tra le regioni dei PDTA in uso da parte dei presidi della rete, per favorire maggiore omogeneità delle risposte assistenziali ed equità di trattamento per i malati gravi, istituendo allo scopo, presso il registro nazionale, una sorta di piattaforma dei PDTA che vengono validati e sperimentati nel territorio nazionale.

Per garantire l'implementazione delle iniziative sopra sintetizzate, il Ministero intende istituire un tavolo tecnico-scientifico, che consentirà, anche mediante incontri programmati e periodici, di monitorare l'evoluzione delle stesse.

Venendo alla terza proposta, non vi è dubbio che anche la prevenzione assuma un ruolo determinante. Ecco perché si ritiene necessario che sia potenziata la prevenzione primaria, aumentando i fattori protettivi e riducendo i fattori di rischio per il nascituro, ad esempio mediante campagne di sensibilizzazione nazionale.

Occorre che siano potenziati gli *screening* neonatali. In tale senso, partendo dalle disposizioni vigenti, in particolare dalle leggi di stabilità per il 2014 e il 2015, che hanno finanziato per 10 milioni di euro gli *screening* neonatali per le malattie metaboliche rare mediante una sperimentazione, occorre probabilmente prevedere a regime l'estensione sull'intero territorio nazionale degli *screening*, rivisti sulla base delle tecniche diagnostiche più avanzate, anche mediante l'aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri che individua i livelli essenziali di assistenza.

Tra le proposte future, un ruolo determinante per le malattie rare è svolto dalla funzione che può assolvere il cosiddetto «farmaco orfano». Di seguito, si sintetizzano tre punti salienti in materia di farmaci orfani.

Il primo è l'implementazione della ricerca indipendente e di quella tra pubblico

e privato. Il secondo è il potenziamento della rete di raccolta dei dati dei pazienti affetti da malattie rare, che, attraverso i registri regionali e interregionali, confluiscono nel registro nazionale dell'Istituto superiore di sanità. Il terzo è il monitoraggio dei pazienti nella pratica clinica, mediante la condivisione di linee guida e di *best practice*.

Quanto alla ricerca, ricordo che il fondo AIFA, ai sensi dell'articolo 48 della legge istitutiva dell'AIFA (legge n. 326 del 2003), è alimentato dal 5 per cento delle spese annuali per l'attività di promozione delle aziende farmaceutiche destinate ai medici (seminari, *workshop* eccetera).

In particolare, nel 2014 il fondo per l'impiego di farmaci orfani nelle malattie rare e di medicinali che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie ammonta a circa 15 milioni di euro.

L'utilizzo del fondo consentirebbe la copertura dei farmaci *off-label* all'interno di sperimentazioni non profit sul territorio nazionale, ovviamente a condizione che si tratti di farmaci orfani per malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie.

I risultati provenienti da questi studi clinici permetterebbero di ottenere informazioni sul profilo beneficio/rischio di trattamenti privi di sufficienti dimostrazioni di efficacia su pazienti *non responder* all'interno delle patologie rare.

Ecco perché è necessario consentire lo sviluppo di sinergie tra pubblico e privato, attraverso bandi mirati, attingendo dai fondi di cui sopra e sostenendo, inoltre, la defiscalizzazione, iniziando dalle prime fasi della ricerca.

In secondo luogo, occorre potenziare e integrare le risorse già disponibili, che sono in capo all'Istituto superiore di sanità, con un'anagrafica completa dei pazienti affetti da malattie rare, onnicomprensiva della storia del paziente e dei centri attivi per il trattamento delle malattie rare, con una capacità di arruola-

mento di questi nelle sperimentazioni cliniche, avvalendosi inoltre delle informazioni che potrebbero fornire le associazioni di categoria per un completamento dei dati sensibili.

Infine, successivamente all'arruolamento dei pazienti, sarà necessario provvedere al costante monitoraggio da parte del centro competente. Tali informazioni dovranno essere condivise con tutti gli *stakeholder* coinvolti, anche a livello internazionale.

Da ultimo, non in ordine di importanza, ritorno alle reti di riferimento europeo (*european reference network*), reti per gruppi di patologie che collegheranno i centri di *expertise* nei vari Paesi, anche per attuare la direttiva sull'assistenza transfrontaliera. Questa direttiva è stata recepita nel decreto legislativo n. 38 del 2014, che all'articolo 14 prevede la cooperazione dell'Italia con gli Stati membri, per lo sviluppo delle capacità di diagnosi e cura delle malattie rare.

A questo proposito, ricordo che la Commissione europea lancerà i primi bandi per costituire queste reti europee nel dicembre 2015. Le candidature a coordinare una rete europea o a farne parte dovranno essere autorizzate dal Ministero della salute. L'Italia proverà a essere, non solo un Paese protagonista, ma anche in corsa per i finanziamenti.

In conclusione, il mondo delle associazioni, che, come ho detto, sono oltre 300, e tutti gli altri attori devono avere disponibilità a un confronto sui temi organizzativi e sull'informazione che ho voluto sinteticamente descrivere.

Per questa ragione, è mia intenzione organizzare una giornata di confronto, una sorta di *open day* delle malattie rare, alla quale invitare tutte le associazioni, per raccogliere problemi, proposte e sollecitazioni che, come indica correttamente il Piano nazionale, contribuiranno sicuramente a migliorare il sistema che abbiamo descritto e che anche nelle audizioni si intravede non essere realizzato nella puntualità operativa che meriterebbe.

PRESIDENTE. Credo che il ringraziamento che rivolgiamo a Vito De Filippo sia, come sempre, non formale. Il sottosegretario ha rivolto i complimenti alla Commissione per il lavoro svolto. Io voglio sperare che siano complimenti sinceri. Sono altrettanto sinceri quelli con cui noi ricambiamo i suoi.

Gli approfondimenti che lui svolge, come questo sulle malattie rare, indicano, non soltanto un lavoro d'ufficio svolto dal *backstage*, che è sicuramente molto puntuale, ma anche l'aggiunta della passione di chi sugli argomenti è presente con un suo *background* culturale e non soltanto come notaio dell'attività encomiabile che viene svolta dagli uffici del Ministero.

C'è una proposta che è stata avanzata che compendia tutte le altre: l'*open day* può rappresentare un momento importante di confronto. Non sarà l'ennesimo convegno sull'argomento, in cui qualche esperto verrà a raccontare come deve essere il mondo, ma un momento di integrazione dell'attività delle oltre 300 associazioni che si occupano delle malattie rare con l'intero mondo che deve dare una risposta a queste malattie.

Penso che negli spunti che il sottosegretario De Filippo sta lasciando alla Commissione ci sia sicuramente materia di lavoro, anche per la collega Paola Binetti, da cui ci attendiamo un lavoro formidabile nella scrittura del documento conclusivo.

Il Governo fa la sua parte. La Commissione ne fa un'altra, che può sembrare simile a quella svolta dal Governo, ma fortunatamente è differente, anche per il ruolo istituzionale.

Sono sicuro che l'attività di ascolto che abbiamo attivato farà sì che la Commissione possa dare un apporto rilevante nello scrivere il documento conclusivo. Sono sicuro che non sarà un documento formale quello che scriveremo dopo aver sentito quello che abbiamo sentito in questi mesi.

Do la parola ai colleghi che intendano intervenire per porre quesiti o formulare osservazioni.

MASSIMO ENRICO BARONI. Il Movimento 5 Stelle auspica di dare il proprio contributo, attraverso alcune osservazioni che consegneremo.

DANIELA SBROLLINI. Presidente, io mi associo alle sue parole di ringraziamento rivolte al sottosegretario De Filippo. Come abbiamo avuto modo di vedere in altre occasioni, il sottosegretario va sempre oltre la relazione di merito, proprio perché è una persona, che non solo conosce bene i problemi, ma si appassiona. Il mio è un ringraziamento non formale per la sua ampia relazione di oggi.

Proprio perché c'è grande aspettativa, sottosegretario, per il Piano nazionale sulle malattie rare, che ha visto l'apertura a tante nuove malattie (sono 110, se non sbaglio), rispetto all'elenco datato che lei ha trovato e che ha dovuto riprendere in mano, io penso che un aspetto significativo sia la giornata nazionale che lei dedicherà a questo importante tema delle malattie rare.

Sappiamo quante differenze ci sono tra le regioni nell'affrontare un tema delicato come questo e quanta aspettativa ci sia da parte di cittadini che magari hanno malattie rarissime — ne parlavo prima con una mia collega — per cui ancora, purtroppo, le ricerche scientifiche non sono adeguate a dare delle risposte.

Avere questa sensibilità come Ministero della salute ci permette di attuare un monitoraggio maggiore anche su quello che succede nelle singole regioni.

Anche nelle regioni del Nord, dove solitamente c'è un'attenzione maggiore su alcuni servizi, perché ci sono delle strutture di eccellenza, succedono dei fatti molto spiacevoli.

Ciò vale, purtroppo, anche per una regione avanzata come il Veneto. Come lei sa, sottosegretario, questa regione ha approvato un piano regionale per il riconoscimento di molte malattie rare, ma l'impegno è stato solo formale, perché nei fatti non si è dato seguito a quello che è stato promesso durante la campagna elettorale.

Noi speriamo, anche attraverso il Ministero della salute, di poter sollecitare

ancor di più le regioni a fare il loro dovere fino in fondo. Questa è una richiesta che io rivolgo ufficialmente, da parlamentare che vive il suo territorio e che si confronta ogni giorno con le problematiche di tante persone, che sono ammalate e che non trovano nessuna risposta da parte della propria regione.

PAOLO BINETTI. Voglio ringraziare il sottosegretario per la ricostruzione puntuale sia degli aspetti normativi, che rappresentano la storia, sia degli impegni futuri, che evidentemente rappresentano il progetto di sviluppo.

Vorrei sottolineare brevemente, per l'urgenza concreta che potrebbero avere, tre questioni per le quali il Ministero potrebbe avere un suo punto di intervento.

La prima questione riguarda il famoso tavolo a cui lei si riferiva. Mi sembra che lei abbia detto che questo tavolo non è stato ancora convocato. Mi risulta che non ne faccia parte nessun rappresentante delle associazioni.

Questa è una richiesta che ci viene reiteratamente posta dalle associazioni, anche perché il vero motore di questo progresso rispetto allo sviluppo della conoscenza delle malattie rare è offerto proprio dalla miriade di associazioni di pazienti che si muovono — cosa assolutamente straordinaria — in maniera tutto sommato sufficientemente integrata e coesa, nonostante le inevitabili differenze e tensioni che ci possono essere tra di loro.

Pertanto, la mia prima richiesta è di verificare che ci sia un rappresentante dei pazienti e delle associazioni all'interno del tavolo.

La seconda questione concerne un tema che sta a cuore a tutto il mondo scientifico, che è la prossima costruzione delle reti europee (le famose ERN). Lei giustamente faceva notare che scade in dicembre, ma voi farete una previa valutazione, perché nessuno potrà partecipare, se non attraverso un vostro accreditamento.

Credo che su questo tema ci sia, da un lato, attesa e, dall'altro, confusione. Peraltro, a me spaventa un po' la larga pausa estiva, durante la quale, non solo si con-

centrano i problemi, ma c'è anche una difficoltà a ottenere risposte.

Penso che, se il Ministro, attraverso il suo ruolo specifico, facesse arrivare ai centri di eccellenza che intendano candidarsi una sollecitazione a documentarsi, in modo che voi possiate fare la selezione più opportuna, questo ci permetterebbe di intervenire efficacemente. La preoccupazione non riguarda soltanto l'essere nella realtà degli ERN, ma anche il fatto che da lì procederanno le sovvenzioni e, quindi, il sostegno alle risorse.

Il terzo punto che vorrei sottolineare è che in una serie di interventi ci è stato fatto notare che, nonostante il valore importante degli *screening* estesi che sono stati approvati, in realtà, paradossalmente, la cifra stanziata per questi *screening* non riesce a coprire né la totalità delle regioni né la totalità delle patologie.

Questo suppone una valutazione e una scelta, perché di fatto non sia casuale cosa si fa e cosa non si fa.

Ad esempio, mi permetto di distinguere tra le malattie genetiche, rispetto alle quali una volta che il bambino è nato la nostra capacità di intervenire è limitata, e le patologie di tipo metabolico, che non sono vere patologie, se non perché con lo sviluppo del bambino si accumula il danno metabolico. Penso, per esempio, all'iperfenilalaninemia e a molte altre.

Queste malattie hanno diritto a un'attenzione tempestiva, perché in quei casi noi possiamo evitare tutte le conseguenze delle patologie.

La ringrazio per tutto quello che lei ci ha detto. Sono sicura che ne faremo tesoro, anche nella stesura del nostro documento.

PRESIDENTE. Sottosegretario, mi sembra che, più che delle domande, ci siano state delle considerazioni, che hanno ripreso parti del suo intervento, o delle raccomandazioni, che immagino saranno contenute anche all'interno del documento conclusivo che la Commissione redigerà. Ringrazio ancora una volta, a nome di tutti i commissari, il sottosegretario.

Abbiamo esaurito la fase delle audizioni legate all'indagine conoscitiva sulle malattie rare. Adesso resta la parte più sostanziale del lavoro della Commissione, che è quella relativa agli atti successivi di redazione del documento conclusivo e, eventualmente, se ci sarà un'iniziativa parlamentare in questo senso, di ulteriori atti aggiuntivi.

Dichiaro conclusa l'audizione.

La seduta termina alle 14.40.

IL CONSIGLIERE CAPO DEL SERVIZIO RESOCONTI
ESTENSORE DEL PROCESSO VERBALE

DOTT. RENZO DICKMANN

Licenziato per la stampa
il 10 luglio 2015.

STABILIMENTI TIPOGRAFICI CARLO COLOMBO

PAGINA BIANCA

€ 1,00



17STC0011030