

**COMMISSIONE XII
AFFARI SOCIALI**

RESOCONTO STENOGRAFICO

INDAGINE CONOSCITIVA

10.

SEDUTA DI GIOVEDÌ 16 LUGLIO 2015

PRESIDENZA DEL PRESIDENTE **PIERPAOLO VARGIU**

INDICE

	PAG.		PAG.
Sulla pubblicità dei lavori:		Amato Maria (PD)	8
Vargiu Pierpaolo, <i>Presidente</i>	3	Binetti Paola (AP)	3
INDAGINE CONOSCITIVA SULLE MALATTIE RARE		Miotto Anna Margherita (PD)	6, 7
Esame del documento conclusivo:		<i>ALLEGATO</i> : Proposta di documento conclusivo	11
Vargiu Pierpaolo, <i>Presidente</i>	3, 6, 7, 10		

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 14.10.

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).

Esame del documento conclusivo.

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca, nell'ambito dell'indagine conoscitiva sulle malattie rare, l'esame del documento conclusivo. Nella seduta odierna la collega Paola Binetti illustrerà la proposta di documento conclusivo che ha predisposto (*vedi allegato*), dopodiché si aprirà il dibattito.

PAOLA BINETTI. Ricordo che abbiamo condiviso le motivazioni dell'indagine conoscitiva, quali erano gli obiettivi che ci proponevamo ma anche, cosa non irrilevante, quale era la metodologia di lavoro che volevamo seguire con questa indagine conoscitiva.

Dico questo perché, nel momento in cui andiamo a puntualizzare aspetti concreti, come succede quando si assume una visione di prospettiva delle cose fatte, ci rendiamo conto che questo è il decimo incontro che dedichiamo a questo tema, dopo i nove precedenti riservati alle audizioni.

Grazie agli uffici, che hanno fatto un lavoro molto importante, non soltanto nella razionalizzazione o nella convocazione dei gruppi, ma anche nella possibilità di ascoltare descrizioni e testimonianze omogenee, le audizioni che abbiamo fatto in materia di malattie rare hanno permesso di avere un filo conduttore molto lineare e molto chiaro. Peraltro, siamo stati quasi tutti sempre presenti.

Quello che mi interessa sottolineare è che da un lato abbiamo ascoltato le istituzioni, dall'altro quella che potremmo chiamare l'Accademia, cioè i professori universitari, le persone che si dedicano a questo lavoro, vuoi sul piano della ricerca scientifica vuoi sul piano dell'assistenza clinica. Poi abbiamo ascoltato il grande mondo della ricerca farmaceutica, le grandi case farmaceutiche ma anche i soggetti che fanno ricerca di settore, ricerca molto precisa e molto puntuale. In alcuni casi l'abbiamo fatto in maniera esemplare, chiedendo perché quel tipo di lavoro è svolto in un certo modo, con una certa attenzione.

Abbiamo anche dedicato una grandissima attenzione alle associazioni. Devo dire che la voce cantante all'interno di questo nostro lavoro è stata la voce dei pazienti, non dei pazienti nella singolarità o nei microgruppi, ma abbiamo avuto diverse presenze di questo tipo. Peraltro, l'orientamento di oggi, anche a livello europeo, è quello di dare particolare enfasi alle cosiddette « *community* » di pazienti, perché è da loro che arrivano impulsi non solo all'attività di ricerca, ad accendere i riflettori su quello che fanno, ma anche e soprattutto alla creazione di linee guida che rispettino il più possibile i bisogni delle persone e i valori attesi sia da

parte della ricerca sia da parte dell'assistenza sia da parte della normativa che li riguarda. « Mai più senza di noi » è uno dei loro slogan: non solo al posto nostro ma con noi e con le nostre voci che siano al centro dell'attenzione.

Infine, buon ultima, per quelli di noi che erano presenti, abbiamo sentito dalla testimonianza della professoressa Facchin, quindi della Conferenza Stato-regioni, quello che è stato un lavoro molto importante che le regioni già fanno, a partire dai documenti iniziali sul piano nazionale delle malattie rare, ma anche le attività per interfacciarsi tra loro.

L'intervento conclusivo è stato quello del Sottosegretario Vito De Filippo, il quale non si è limitato a descrivere le cose fatte ma in realtà ha aperto con grande prospettiva quelli che, nelle corde del Ministero, sono gli auspici a livello nazionale, che io ho cercato di raccogliere nella proposta di documento conclusivo, con il contributo degli uffici, per trasformarli in quello che mi auguro possa essere il punto conclusivo di questa relazione sull'indagine conoscitiva, ossia una sorta di risoluzione che impegni il Governo.

L'ottimismo nasce dal fatto che questi impegni che poi rivolgeremo al Governo in gran parte nascono dal Governo stesso, quindi sono una restituzione al Governo dell'aver fatto nostre le sollecitazioni ricevute, ma in parte sono anche nelle corde della Conferenza Stato-regioni, delle associazioni dei malati, delle case farmaceutiche per quello che attiene alla ricerca.

Infine, cito la costruzione sempre più importante di una rete: non basta la rete delle malattie rare, ma oggi come oggi occorre guardare — lo avete trovato nella lettura del documento, poiché è uno dei punti di riferimento più importanti — alla nuova rete che si formerà alla fine del 2015, inizio del 2016, la famosa rete degli ERN (European reference network), con la quale si costituiranno dei centri decisionali da cui discenderanno non solo le linee di indirizzo per la ricerca, linee di indirizzo per le linee guida, per i protocolli clinici da seguire, ma anche probabilmente punti decisionali che avranno la fortuna di at-

tingere a risorse europee, quindi a loro volta essere un luogo — me lo auguro con tutto il cuore — di distribuzione delle risorse.

Esaminando i documenti che ci hanno lasciato e le testimonianze che abbiamo ascoltato, mi è sembrato interessante ricavare tre motivi di ottimismo. In primo luogo, l'Italia è sempre stata, fin dal primo momento, in prima fila sul tema delle malattie rare e in molti casi ha condotto un ruolo interessante, in alcuni casi addirittura di coordinamento ma più spesso di indirizzo. Anche il livello di organizzazione della rete nazionale sulle malattie rare è un livello molto evoluto rispetto a quello che si è creato in altri Paesi.

Questo non è facile, tant'è vero che nel documento conclusivo intendiamo inserire — anche su suggerimento del presidente — il riferimento alla rete dei tumori rari, che peraltro rappresenta una delle richieste avanzata proprio ieri dal gruppo del Movimento 5 Stelle, che ha chiesto la possibilità di disporre in maniera organica e strutturata dei dati rispetto ai tumori rari, laddove si ravvisa ancora un certo sfilacciamento sul territorio nazionale. Quindi, urge metterli a sistema e, laddove possibile, anche farli convergere in un soggetto unitario.

Dunque, l'eccellenza dell'Italia, oltre che dal punto di vista dell'organizzazione, va sottolineata anche dal punto di vista della ricerca e della produzione dei dati scientifici relativamente alle malattie rare e della presenza di numerosi centri di assistenza dedicati alle malattie rare, che già rappresentano punti di riferimento non solo in Italia ma anche in Europa.

Il primo elemento di ottimismo, dunque, è che in Italia non solo si può fare ma in Italia si sta facendo e si sta facendo bene. Potrebbe essere una risposta anche a un certo atteggiamento nazionale esterofilo, cioè di guardare a ciò che si realizza fuori sempre con maggiore simpatia, rispetto a quello che noi siamo in grado di fare, che invece in questo caso vale la pena valorizzare.

L'altra cosa che mi è sembrata interessante è che all'ottimismo che deriva dal

modello istituzionale funzionante in Italia — quindi anche il nostro registro delle malattie rare, che risulta tutto sommato non solo abbastanza completo ma che vuole andare oltre la raccolta dei puri dati epidemiologici per aprirsi all'acquisizione di nuove informazioni che disegnano più e meglio il profilo di ogni patologia — si aggiunge quello derivante dal fatto che oggettivamente in Italia abbiamo una rete sufficientemente coesa rispetto alle associazioni delle malattie rare, al punto tale da poterle considerare anche nella prospettiva di un interlocutore abbastanza unitario.

Questo è tutt'altro che banale, tutt'altro che scontato, tutt'altro che ininfluente, perché poter parlare con la rete delle associazioni significa anche, nel momento in cui si ipotizza la famosa presenza ai tavoli istituzionali, poter immaginare di avere degli interlocutori che sono a loro volta portatori di una sorta di democrazia non solo partecipativa — tutti oggi vogliono essere partecipi di tutti i tavoli che si costituiscono — ma anche in questo caso di una democrazia rappresentativa. Sarebbe molto difficile immaginare di avere presente, a fronte di 8.000 malattie rare, ognuna delle quali ha dietro di sé un'associazione (piccola, media, ma tutti nascono con l'idea di costituirsi in associazione non appena si identifica un nucleo di patologia), questa miriade di associazioni, serve un nucleo più importante che davvero permetta di legiferare, tenendo conto di quelli che sono bisogni condivisi.

Questo mi sembra, rispetto a una cultura sostanzialmente divisiva, un altro punto di eccellenza che invece dà la misura di una collaborazione importante.

Un'altra cosa interessante va sottolineata nell'ambito di un confronto difficile da mettere a fuoco. Ciò che colpisce più di tutto, quando si affronta il tema delle malattie rare, è l'assoluta necessità della multiprofessionalità, cioè della convergenza di competenze molto diverse tra di loro, diverse tra le discipline di base e le discipline cliniche, diverse tra le patologie a seconda dei quadri che interessano prevalentemente, ma anche diverse tra i bi-

sogni sanitari e i bisogni sociali. L'idea che queste realtà permettano oggi, pensando ai centri per le malattie rare, di distinguere le eccellenze e di farle convergere non in luoghi necessariamente fisici, ma in luoghi che potremmo chiamare « immateriali », dove ciò che si muove sono i dati e non le persone, dà la misura del perché al concetto di rete vada affiancato con molta forza il concetto di digitalizzazione di queste reti.

Penso ai centri di genetica avanzata, così importanti nel momento di fare diagnosi precise e puntuali, immaginando una diagnosi capace di distinguere analiticamente certi quadri patologici e poi fare immediatamente riferimento anche ai trattamenti farmacologici. Mi riferisco ai famosi « farmaci rari », laddove sappiamo tutti che ogni tanto si mettono a fuoco dei farmaci rari di particolare specificità, che competono a quel tipo di diagnosi e non a un altro.

Per fare questo non si possono moltiplicare sul piano nazionale i centri di eccellenza di tipo genetico. È necessario invece che le persone sappiano dove potersi rivolgere e dove poter mandare questi dati. Questo significa continuare a creare una cultura della collaborazione, una cultura dell'integrazione.

Un altro aspetto che mi sembra importante è il riferimento per tutti all'auspicio che le malattie rare possano « entrare » — sembra che si tratti di varcare la porta della speranza — nei LEA, essere riconosciute, essere legittimate ed essere inserite nei LEA.

Questo non è soltanto un auspicio scientifico, perché significa che un determinato tipo di percorso è stato fatto; è anche un auspicio sociale, perché questi malati possano godere di una serie di misure, ma è anche un auspicio dal punto di vista economico, perché possano godere di alcuni vantaggi di cui altrimenti non godrebbero.

Questo è uno dei punti che noi continuiamo a considerare prioritari. Se la palla, in questo momento, come è stato detto più volte anche rispetto all'autismo, è in mano alla Conferenza Stato-regioni,

sento che uno degli auspici da formulare è che anche la Conferenza Stato-regioni faccia la sua parte e decida di approvare i LEA, quindi di renderli operativi per i malati.

Riguardo agli ERN ci sono molte preoccupazioni, nel senso che la gente vuole che l'eccellenza vi sia inclusa; potrebbe valere il dibattito che abbiamo fatto fino a pochi minuti fa, laddove io sono convinta che c'è la capacità di decidere, la capacità di scegliere, la capacità di proporre in base a criteri rigorosamente trasparenti e che privilegiano la competenza.

Chiaramente noi auspicchiamo una sorta di semplificazione normativa perché questi malati possano avere un accesso facilitato anche alle terapie, che si tratti delle terapie compassionevoli o dei farmaci *off-label*, che sono nella disponibilità dell'AIFA, da rendere disponibili ai malati, in modo che i malati rari si possano sentire un po' meno soli e possano credere che le istituzioni, senza pressione di nessun tipo, se non quella della condivisione piena dei loro bisogni, siano capaci di schierarsi dalla loro parte.

Auspico che, con il consenso dei colleghi, si possa procedere presto anche alla predisposizione di una nuova risoluzione e che il Governo — anche perché noi ci siamo fortemente ispirati a quello che il Governo ha già detto — a sua volta possa facilitarne il percorso affinché diventi operativa, affinché non si tratti di parole in libertà ma di fatti molto concreti, attraverso i quali le persone possano avere un riscontro reale.

PRESIDENTE. Ringrazio l'onorevole Binetti per il lavoro che ha svolto e per il documento molto esaustivo che ci ha trasmesso e che voi tutti avete avuto occasione di leggere tra ieri e oggi.

Personalmente ho proposto alla collega Binetti di inserire un passaggio aggiuntivo che riguarda il nostro contatto con la rete dei tumori rari che è stata audita dalla Commissione. Credo che la collega Binetti non abbia difficoltà a registrare tale passaggio e il fatto che i tumori rari, pur non essendo ricompresi nell'ambito delle ma-

lattie rare, riguardano comunque 60.000 persone che hanno normalmente difficoltà a capire bene dove e in quali condizioni cercare la risposta terapeutica alla loro domanda. Dunque, il fatto di tenerli a mente credo che possa essere utile al documento che uscirà dalla nostra Commissione.

Oltre che dell'impegno che ha profuso per aiutarci a discutere dell'argomento, ringrazio la relatrice anche perché, coerentemente con quello che abbiamo sempre cercato di fare, ha sicuramente dato al documento un'impronta che ci consente di tenerlo come un anello di congiunzione tra diverse parti dell'attività della nostra Commissione, sia in quanto — come lei stessa ha ricordato — l'attività su questa vicenda si riallaccia a un'attività organizzativa che è quella che viene proposta nelle proposte di legge che affronteremo subito dopo la ripresa dalla pausa estiva, sia perché lei stessa prospetta che da questa nostra indagine conoscitiva possa poi nascere una risoluzione, quindi un atto di maggior coerenza nei confronti del Governo, che aiuti la Commissione a raccogliere le sensibilità che abbiamo avuto occasione di ascoltare durante le audizioni e a trasferirle in proposte che già sono *in nuce* all'interno del documento che Paola Binetti ci ha fatto avere per una riflessione che impegni il Governo ad andare nella direzione di cui c'è bisogno, almeno per quanto abbiamo sentito da parte dei soggetti, delle parti sociali, delle istituzioni che abbiamo audito in queste settimane, forse mesi, di audizioni.

Abbiamo previsto che la discussione sul documento finale dell'indagine conoscitiva inizi nella giornata odierna, ma si concluda non prima della settimana successiva.

Do la parola ai colleghi che intendono intervenire — e ovviamente al Governo, se me la chiedesse — per porre quesiti o formulare osservazioni.

ANNA MARGHERITA MIOTTO. Ho dato una scorsa veloce a questa proposta

di documento conclusivo, che mi sembra molto ricca ed esaustiva dell'indagine che è stata condotta.

Mi limito per ora a tre osservazioni.

In primo luogo al paragrafo 8.1, fra gli interventi che giustamente si indicano come prioritari, alla lettera *a*) si legge: «svincolare l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare contenuto nel DM 279 dal decreto sui LEA, rinnovandolo direttamente con uno specifico decreto ministeriale, cosa non esclusa dalla presente normativa». Ne avevamo parlato a più riprese: secondo me questa, che è una procedura che semplifica, potrebbe essere raccolta nelle proposte conclusive al paragrafo 8.3, se non ci sono ragioni che lo impediscano.

Non lo so se può essere ripetuto, perché mi pare che alcune proposte fatte al paragrafo 8.1, alla fine in parte sono riprese al punto 8.3, su semplificazione e orientamenti normativi, favorire la cura dei malati. Secondo me, le proposte indicate al punto 8.1 sono da richiamare anche alla fine.

PRESIDENTE. Chiedo scusa, collega Miotto, vorrei richiamare semplicemente una questione di carattere procedurale, tecnica. Siccome è necessario stenografare ciò che viene detto durante la seduta da parte dei vari componenti della Commissione, l'ideale sarebbe che, con riferimento alle proposte di inserimento, lei le annunci, le spieghi e le consegna su un testo scritto.

Se è possibile, vi chiedo di evitare di dialogare, altrimenti è difficile riuscire a cogliere il senso di ciò che viene detto. Grazie.

ANNA MARGHERITA MIOTTO. Non sapevo che anche questa fase fosse stenografata, quindi cambio il tono.

Propongo alla collega Binetti di raccogliere le proposte indicate al paragrafo 8.1 della relazione, dando alle stesse il dovuto rilievo, al pari delle proposte elencate al paragrafo 8.3. In particolare, quella indicata alla lettera *a*), appare secondo me come un suggerimento da indicare fra le priorità.

Parliamo dell'automatismo per l'aggiornamento delle malattie rare. Come è stato detto, quando una persona è malata e la diagnosi non è ancora fatta, si rivolge a un centro e viene curata; non è che viene messa in lista d'attesa fintanto che non si fa il decreto, ovviamente. Secondo me, questo aggiornamento dei decreti fa ritardare l'avvio dei processi di cura.

La seconda osservazione che vorrei fare riguarda il ruolo delle associazioni che è indicato, in maniera molto puntuale, che condivido, al paragrafo 7 della documento. Una proposta che riguarda il merito, che sottopongo, riguarda l'opportunità di indicare come una sorta di requisito per l'accreditamento di queste associazioni il fatto che si avvalgano di un comitato scientifico. Molte ce l'hanno, ma non tutte. Vi è quindi la necessità che ci sia un sostegno a queste associazioni da parte di un comitato scientifico.

Poiché le associazioni collaborano con le istituzioni, è opportuno indicare che valgono sempre i criteri di opportuna distanza dagli interessi organizzati. Intendo dire che vale anche per queste associazioni, per le iniziative che mettono in campo, il codice etico che riguarda le collaborazioni con l'industria farmaceutica. Questo è importante perché le sponsorizzazioni che vengono fatte debbono essere rispettose di queste regole che pure l'industria farmaceutica si è data, però le associazioni da parte loro devono fare altrettanto.

Come conseguenza, poiché le associazioni sono numerose, di diversa dimensione, e le reti stanno nascendo, penso che sia opportuno evitare di fare poche citazioni di alcune di queste reti. Secondo me, il nome sarebbe da omettere oppure lo si dovrebbe indicare a mo' di esempio.

Noi a livello ministeriale abbiamo la Consulta, dove ci sono tutte le associazioni. Ce ne sono trecento.

Poi ci sono alcune reti associative che stanno crescendo. Ecco, io eviterei di citarne il nome, altrimenti indirettamente se ne legittimano alcune rispetto ad altre che non vogliono entrare in quelle reti perché

magari... In un documento come questo non scriverei il nome. Si tratta di associazioni private.

Infine, è stato molto interessante ciò che la dottoressa Facchin ci ha detto sui centri. Giustamente il documento dice che la Conferenza Stato-regioni si è fermata a un certo punto. Ecco, forse fra le indicazioni non di tipo normativo, perché questa è un'iniziativa istituzionale Stato-regioni, Ministero della salute-regioni, si potrebbe inserire un obiettivo per la Conferenza Stato-regioni affinché le dimensioni e le caratteristiche di questi centri siano conformi ai requisiti che, abbiamo capito, stanno maturando anche a livello europeo. In tal modo si evita la polverizzazione e allo stesso tempo si crea una rete che razionalizzi l'offerta, in modo che tutto il Paese abbia accesso a questi centri regionali.

MARIA AMATO. Evito di ripetere, tra le proposte, quelle appena citate dall'onorevole Miotto, in cui mi ritrovo perfettamente.

Rivolgo un ringraziamento particolare all'onorevole Binetti che, come al solito, dimostra di avere un approccio accademico — laddove « accademico » è assolutamente un complimento — per la leggibilità del documento e per i riferimenti bibliografici. Ciò ha permesso a chi ha partecipato alle audizioni di orientarsi tra i documenti e a chi non le ha seguite (devo dire che questo ha interessato costantemente poche persone) di essere comunque partecipe e seguire il filo logico degli interventi delle audizioni.

L'indagine conoscitiva sulle malattie rare ci restituisce informazioni precise su uno spaccato di mondo estremamente complesso e, come tutto quello che riguarda la medicina e la genetica in particolare, in costante divenire.

I numeri, che troviamo nella premessa, sono centrali in questo campo e fanno la differenza. Fanno la differenza vera tra le malattie rare e le malattie rarissime; per un discorso di equità, le malattie rarissime

hanno lo stesso diritto di essere attenzionate, di essere diagnosticate e di essere curate.

È immediata la deduzione che la prevalenza di malattia è inversamente proporzionale alle difficoltà di diagnosi, di assistenza, di vita quotidiana delle persone, di famiglie e anche di conoscenze. Costante di questa Commissione è ormai la lente attraverso cui il sociosanitario guarda ai problemi, con la presenza nelle audizioni delle associazioni di famiglie di pazienti affetti da malattie rare. Il moderno approccio non è solo medico, anche se per talune malattie, almeno in fase iniziale, è prevalentemente medico, ma si guarda al tutto in un'ottica di insieme paziente e famiglia.

Le numerose audizioni, con contenuti di altissimo interesse, ci hanno tracciato lo stato dell'arte di bisogni di diagnostica, ricerca e inclusione sociale; un quadro che ci vede in una posizione di grande credibilità, contestualizzato nell'Europa, anche per l'imminente scadenza del 2016 rispetto ai centri di riferimento europei.

Il ministero, tra i centri di riferimento per le malattie rare, con criteri di valutazione oggettiva e trasparente, dovrà individuare quelli da proporre come centri di *expertise*, misurandoli con criteri di sostenibilità, misurabilità, attendibilità, replicabilità e adattabili nel tempo. SMART è l'acronimo di questi cinque punti ed è lo stesso acronimo dei progetti che validano la ricerca.

A proposito della ricerca, voglio fare un richiamo a quanto ci è stato detto dai ricercatori, vale a dire che attualmente i programmi di ricerca hanno dei tempi un po' lunghi nell'iter di autorizzazione, in particolare legati alla mancata sovrapposizione tra il recepimento italiano rispetto alla direttiva europea sulla ricerca e sui modelli di sperimentazione animale e nuovi modelli. Richiamo l'intervento della professoressa Piccione.

È un quadro, dunque, che ci richiama la necessità di una rete estesa, in cui i *database* si arricchiscano dall'esperienza di tutti e siano facilmente e velocemente fruibili dai centri periferici. Richiamo la

necessità, dunque, di reti senza sovrapposizioni: la rete ORPHANET è una rete che già funziona; la rete dei tumori rari, pur non essendo inquadrati nelle malattie rare, è una rete che già funziona. Queste reti, rispetto alla rete nazionale delle malattie rare, devono avere dei *link* di connessione che portino dei potenziamenti reciproci.

Le unità operative di malattie rare, a cui è stato fatto cenno nella doppia audizione della coordinatrice del gruppo interregionale, hanno delle caratteristiche ben precise. A volte vengono inquadrare anche in un'unica unità operativa, intendendo unità di professionista. Le unità di genetica possono avere anche esclusivamente un unico referente del laboratorio di genetica.

Queste unità devono superare i limiti di organizzazione all'interno delle regioni per essere realmente elementi di organizzazioni più ampie con unità che diventino unità funzionali. Emerge anche una figura centrale, ma ancora debole nell'iter formativo nazionale, che è lo specialista di genetica medica. Questo è uno degli obiettivi della formazione nazionale, perché lo specialista di genetica medica non è solo quello che fa la ricerca rispetto alle malattie rare o che fa la diagnosi, ma ha il primo impatto della patologia o della diagnosi con la famiglia. Dunque, la formazione sulla comunicazione e sul legame con il percorso successivo è importante ma, allo stato attuale, non fa parte del nostro iter di formazione.

La ricerca e le sue necessità, sia in ambito accademico che negli istituti di ricerca, in cui è preziosa la raccolta dei fondi, come la collaborazione tecnica ed economica con le case farmaceutiche, richiamano alle necessità di trasparenza. Solo una vera sinergia di obiettivi porterà a un buon risultato nel campo dei farmaci *off-label* e dei farmaci orfani.

La ricerca rispetto ai farmaci *off-label* passa attraverso la revisione degli armadi dei farmaci, che è una delle pratiche di base della nostra ricerca.

È stata fornita un'interessante visione, nell'audizione di Telethon, del fenomeno

della fuga dei cervelli, non solo connotato da una visione negativa, in quanto si sottolinea che i nostri ricercatori sono presenti nei progetti di ricerca internazionali. Il limite evidenziato che pochi ricercatori stranieri vengano inclusi nei progetti di ricerca nazionali e vengano in Italia segna un punto rispetto al respiro un po' corto dei nostri progetti di ricerca, che non possono essere prolungati oltre un determinato anno, e l'anno di scadenza è il 2017.

La *community* ha dato forza e assistenza a pazienti e famiglie, impulso all'assistenza e un nuovo ruolo anche ai pazienti che diventano essi stessi relatori della loro malattia.

AIFA sottolineava questo ruolo di depositari non solo di elementi e raccordi anamnestici, ma veri depositari di sapere in questo campo. I pazienti sono sicuramente i migliori conoscitori della loro malattia.

Torna centrale, nell'approccio delle malattie rare, un elemento vecchio, cioè il rapporto medico-paziente e l'ascolto. Questo è il richiamo anche dell'AIFA: il nuovo ruolo viene dato anche riuscendo ad ascoltare quali sono le problematiche. La doppia audizione di Paola Facchin, coordinatrice del gruppo interregionale malattie rare per la Commissione salute delle regioni, ha delineato il percorso fatto di azioni di respiro nazionale ben esplicate nella relazione e riprese negli atti e nelle proposte. Ma tutto, nelle malattie rare, ci riporta a una razionale gestione dei fondi; nuovi fondi, sì, ma una razionale gestione dei fondi che devono evitare di perdersi in piccoli e poco fruibili rivoli periferici, e devono essere invece indirizzati per la risposta di obiettivi di equità, fruibilità, diagnosi, cura e inclusione.

La modernizzazione dei registri, le problematiche legate ai LEA, che aggiungono che oltre il finanziamento e l'ampliamento è la grande varietà delle risposte attese la vera difficoltà, superabile con lo stesso approccio utilizzato per esempio per i pazienti oncologici. Sicuramente la facilitazione dell'inserimento delle nuove ma-

lattie nell'elenco delle malattie rare sarà una buona base anche rispetto alla definizione dell'appropriatezza dei LEA.

I contenuti delle audizioni, oltre che lo stato dell'arte, ci hanno dato anche le basi per un percorso da seguire con buonsenso, ampia visione, tempestività di azione per i servizi ai pazienti e prospettiva lunga per i percorsi di ricerca.

Con l'inserimento dei punti che diceva la collega Miotto e con l'auspicio di essere già noi parte e attori di un primo percorso di realizzazione per il miglioramento dell'attuazione di una risposta alle malattie rare, posso già dichiarare il voto favorevole del Partito Democratico, con preghiera, in conclusione, di inviare anche ai senatori i risultati del nostro lavoro perché possano utilizzarlo, visto che stanno lavorando alla proposta di legge sulle malattie rare.

PRESIDENTE. Ringrazio la collega Maria Amato.

Sospendiamo la discussione di questo punto all'ordine del giorno che riprenderà nella giornata di mercoledì 22 luglio, così come deliberato ieri dall'Ufficio di presidenza.

Dichiaro conclusa la seduta.

La seduta termina alle 14.50.

*IL CONSIGLIERE CAPO DEL SERVIZIO RESOCONTI
ESTENSORE DEL PROCESSO VERBALE*

DOTT. RENZO DICKMANN

*Licenziato per la stampa
il 7 dicembre 2015.*

STABILIMENTI TIPOGRAFICI CARLO COLOMBO

ALLEGATO

Indagine conoscitiva sulle malattie rare.**PROPOSTA DI DOCUMENTO CONCLUSIVO**

1. Premessa
2. Oggetto e svolgimento dell'indagine
3. Il contesto europeo
4. Rete nazionale delle malattie rare
5. I Centri di riferimento per le malattie rare
6. La ricerca scientifica in Italia e le malattie rare
7. Il ruolo delle associazioni dei pazienti: i progetti ispirati alla logica delle *community*
8. Possibili linee di intervento per il futuro
 - 8.1. Prestazioni di diagnostica e cura a cui tutti i cittadini hanno diritto (LEA)
 - 8.2. Selezione e attività dei Centri di riferimento per le malattie rare e loro partecipazione alle reti europee
 - 8.3. Semplificazioni e orientamenti normativi per favorire la cura dei malati rari.

1. Premessa

Le malattie rare (MR) sono state identificate dall'Unione europea come uno dei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati membri e fin dal 1999, con la Decisione n. 1295, sono state oggetto di raccomandazioni comunitarie che hanno portato ad adottare una serie di programmi con obiettivi ampiamente condivisi. Ai sensi del Regolamento emanato dalla Comunità europea — n. 141 del 2000 — sono considerate rare quelle patologie «la cui prevalenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti». Il Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003 usa gli

stessi parametri e fissa questa soglia allo 0,05 per cento della popolazione, ossia 1 caso su 2.000 abitanti. In Italia si calcola una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. Come è emerso più volte durante le audizioni che si sono svolte nell'ambito dell'indagine conoscitiva che ha avuto luogo presso la XII Commissione (Affari sociali) della Camera dei deputati, la scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce proprio dalla rarità delle malattie, determina spesso lunghi tempi di latenza tra l'esordio della patologia e la diagnosi, cosa che incide negativamente sulla prognosi del paziente; inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti « farmaci orfani », potenzialmente utili per tali patologie. Qualche numero può essere utile per capire la portata del problema: sono circa 8.000 le malattie rare (MR) e circa 5.000 di queste colpiscono meno di una persona su un milione; un migliaio hanno una prevalenza compresa tra 1:1.000.000 e 1:100.000; 200 di esse hanno una prevalenza tra 1:10.000 e 1:100.000 e « solo » un centinaio hanno una prevalenza tra 1:2.000 e 1:10.000. In realtà oggi dovremmo imparare a distinguere tra malattie rare e malattie rarissime, perché comunque pongono problemi diversi e richiedono un approccio diverso.

Come è stato rilevato anche durante le predette audizioni (si veda, ad esempio, l'audizione del 14 maggio 2015 dell'Istituto superiore di sanità) l'Italia è stata presente fin dall'inizio in tutti gli organismi che si

sono occupati di: ricerca scientifica, a vari livelli (genetico, metabolico e farmacologico); di qualità dell'assistenza, a cominciare dalla diagnosi precoce; di organizzazione della rete e dei servizi collegati; di integrazione tra le associazioni di malati. La competenza specifica e la disponibilità alla collaborazione dimostrate dal nostro Paese hanno suscitato la stima e la considerazione da parte di tutti i *partner* europei.

2. Oggetto e svolgimento dell'indagine

La Commissione affari sociali, nella seduta del 18 marzo 2015, in ragione dell'indubbia rilevanza del tema, ha deciso di procedere allo svolgimento di un'indagine conoscitiva sullo stato dell'arte dell'assistenza e della ricerca in fatto di malattie rare, sui modelli organizzativi dei centri di eccellenza delle malattie rare presenti sul territorio nazionale nonché sul livello del coinvolgimento attivo dei pazienti affetti da malattie rare e delle associazioni che li rappresentano.

Nel programma dell'indagine si è convenuto, inoltre, di approfondire aspetti quali: la normativa fiscale vigente in relazione alle spese sostenute in Italia per la ricerca clinica e pre-clinica relativa ai farmaci orfani e alle malattie rare; l'utilizzo *off-label* di farmaci di cui è nota l'efficacia; le modalità più efficaci per sensibilizzare correttamente l'opinione pubblica sulle malattie rare; la prospettiva di un accesso universale allo screening neonatale; gli strumenti esistenti di monitoraggio dell'attività svolta dalle strutture sanitarie, dai presidi e dai centri che operano nella cura delle malattie rare; la qualità dell'inserimento di bambini affetti da patologie rare nel contesto sociale e scolastico e le misure di politica sociale volte alla presa in carico efficace dei malati affetti da malattie rare e delle loro famiglie; gli strumenti di governo del sistema, in particolare l'operatività del Comitato nazionale previsto dal Piano Nazionale per le malattie rare e lo stato di avanzamento del registro nazionale malattie rare (RNMR) e del suo coordinamento con i registri regionali.

Nella prima seduta (25 marzo) si sono svolte le audizioni di rappresentanti della Federazione italiana malattie rare onlus (UNIAMO), della Consulta nazionale delle malattie rare (CNdMR) e di Cittadinanzattiva. Il 15 aprile si è svolta l'audizione di docenti universitari ed esperti di malattie rare.

L'indagine è proseguita il 20 aprile con lo svolgimento di tre diversi audizioni: Centri regionali di riferimento per le malattie rare; rappresentanti di Farmindustria e di Federchimica ASSOBIOTEC; responsabili scientifici di case farmaceutiche e del Gruppo di lavoro sui farmaci orfani (GLFO) e rappresentanti del CEINGE-Biotecnologie avanzate, del CNCCS-Scarl e dell'Osservatorio malattie rare Omar.

Il 29 aprile sono stati auditi i rappresentanti dell'AIFA e il 5 maggio si è svolta l'audizione di Luca Cordero di Montezemolo e Francesca Pasinelli, presidente e direttrice generale della Fondazione Telethon, e di Bruno Dallapiccola, responsabile del progetto Orphanet-Italia.

Il 14 maggio si è svolta l'audizione di Domenica Taruscio, direttore del centro nazionale malattie rare (CNMR) dell'Istituto superiore di sanità e di Renato Alberto Mario Botti, direttore generale della Programmazione sanitaria del Ministero della salute. L'audizione di Paola Facchin, coordinatrice del gruppo interregionale « Malattie rare » della Commissione Salute della Conferenza delle regioni e delle province autonome, si è svolta in due sedute, il 14 maggio e il 4 giugno.

Il ciclo di audizioni si è concluso con l'audizione del sottosegretario di Stato per la salute, Vito De Filippo l'11 giugno 2015.

3. Il contesto europeo

Come sottolineato in molte audizioni (si vedano, in particolare, le audizioni dell'Istituto superiore di sanità del 14 maggio 2015, del responsabile del progetto Orphanet del 5 maggio 2015 e del sottosegretario di Stato per la salute dell'11 giugno 2015), il contesto in cui si collocano attualmente

le malattie rare travalica i confini nazionali e abbraccia tutta l'Europa in una lunga sinergia di norme, di strategie e di raccomandazioni da cui negli anni sono scaturiti progetti come Europlan, Eurordis, Orphanet, e che vedranno nascere nel 2016 le Reti europee dei Centri di eccellenza (ERN). E proprio queste ultime nei prossimi mesi potrebbero rappresentare un obiettivo a cui puntare con la massima determinazione e con la massima trasparenza possibile. Con tutta probabilità saranno proprio gli ERN i « pensatoi », con potere decisionale, creati apposta per stabilire linee guida e criteri di accreditamento per la ricerca, la prevenzione e la cura delle malattie rare sotto tutti gli aspetti. Mantenere un filo diretto costante con gli altri Paesi è fondamentale per non essere facilmente superati dalla ricerca scientifica in rapida evoluzione sotto il profilo genetico e farmacologico, a cui seguirebbe inevitabilmente l'offerta di un servizio meno qualificato ai pazienti. Il Piano nazionale per le malattie rare 2013-2016, varato in Italia con un certo ritardo rispetto all'analogo Piano europeo del 2009, è già un buon risultato; ma, rispetto alle successive revisioni del Piano europeo, in alcuni passaggi si nota un *gap* evidente rispetto allo sviluppo delle conoscenze scientifiche, all'evoluzione degli assetti normativi e alla nuova consapevolezza maturata dai pazienti e dalle associazioni che li rappresentano e che ne difendono i diritti. E proprio sul piano dei diritti le richieste dei pazienti si fanno sempre più incalzanti e meno disposte alla rassegnazione nei confronti di un sistema burocratico troppo spesso lento e farraginoso; forti della loro rete europea di collegamento e strettamente collegati tra di loro nella rete nazionale di UNIAMO, condividono in tempo reale informazioni rilevanti per la loro qualità di vita e si pongono come interlocutori sempre più esperti e determinati nel dialogo con le istituzioni. Si è creata in tempi brevi una *Learning Organization* che trasforma le informazioni in formazione a tutto campo, per formulare richieste puntuali e pretenderne il soddisfacimento.

4. Rete nazionale delle malattie rare

Come emerso anche nel corso delle audizioni (si veda l'audizione del sottosegretario per la salute dell'11 giugno 2015), la Rete nazionale delle malattie rare, che prevede tra l'altro il Registro nazionale delle malattie rare (RNMR), venne istituita in Italia nel 2001 con il decreto ministeriale n. 279 del 20011, che già da allora regolamentava l'esenzione da una serie di costi per le patologie inserite in un determinato elenco. L'elenco era costituito in modo eterogeneo, indicando sia singole malattie che gruppi di malattie, e da allora non è stato più aggiornato; tale aggiornamento rappresenta una delle richieste che le associazioni di pazienti fanno con maggiore intensità e frequenza al Ministero della salute. Nell'elenco sono comprese le malattie che hanno accesso ai Livelli essenziali di assistenza (LEA), di cui vorrebbero far parte almeno altre 110 patologie, che avrebbero le carte in regola per esservi incluse. Le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette da malattie rare sono parte integrante dei LEA, che lo Stato — attraverso il SSN — è tenuto ad erogare alle persone che ne sono affette. I LEA, come è noto, sono forniti a tutti i cittadini attraverso i sistemi regionali nel rispetto dei criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza, sulla base dei principi di equità, universalità di accesso e solidarietà.

Per un paziente affetto da una malattia rara, rientrare o meno tra i LEA può significare un cambio di prospettiva molto importante non solo sotto il profilo della qualità e delle agevolazioni dell'assistenza, ma anche sotto il profilo strettamente economico, dal momento che comporta l'esenzione dal costo delle prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, del decreto legislativo n. 124 del 1998. Ma proprio perché la disciplina che riguarda il riconoscimento delle MR rimanda ai LEA, con tutte le implicazioni di natura economico-finanziaria, per inserire una malattia rara tra i LEA occorre un decreto del Presidente del Consiglio, di concerto con il Ministero dell'economia e delle

finanze, d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni. E dal 2001, vale la pena ribadirlo, quell'elenco non è stato ancora aggiornato ed è rimasto così come quando fu istituito per la prima volta.

Tra le prime difficoltà da affrontare allora, ma in un certo senso anche oggi, ci sono quelle relative alla fatica di costruire un linguaggio comune, con definizioni chiare dei termini che si utilizzano e quindi con una interpretazione univoca delle decisioni che si assumono. Basta pensare alla definizione di Centro di riferimento, essenziale anche nei prossimi mesi per partecipare a pieno titolo alla formazione degli ERN: ad esempio, cosa si intende rispetto al concetto di presidio accreditato, previsto dal decreto ministeriale n. 279 del 2001, a che cosa deve essere dedicato, quale deve essere la sua organizzazione interna, quali legami deve avere con le reti esterne, come la rete territoriale dei servizi.

All'istituzione della Rete nazionale seguirono due importanti accordi Stato-regioni nel 2002 e nel 2007, dopo di che c'è stato un deciso rallentamento nelle iniziative a favore dei malati rari. Le reti associative nel frattempo hanno imparato a far sentire la loro voce nei contesti scientifici e in quelli politici, sugli organi di stampa e nelle manifestazioni di piazza, nella consapevolezza che l'amplificazione della loro voce condiziona la possibilità di essere presi in considerazione, anche al fine di sollecitare l'adozione di eventuali iniziative di carattere normativo.

La premessa, più volte ribadita nel corso della indagine da diversi interlocutori, ha avuto un costante punto di riferimento nell'articolo 32, comma 1, della Costituzione, che riconosce come diritto, in quanto tale con caratteristiche di universalità, il diritto alla salute, che implica il diritto alle cure, gratuito per le persone indigenti: « La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti ». Diritto individuale e interesse della collettività, questo è il perimetro entro il quale si collocano

le malattie rare, che sono pertanto di interesse comune a prescindere dalla loro epidemiologia e della loro gravità.

La Rete nazionale delle malattie rare è costituita — come anche evidenziato durante l'audizione dell'Istituto superiore di sanità il 14 maggio 2015 — da tutte le strutture e dai servizi dei sistemi regionali, che per la loro documentata esperienza sono riconosciuti a livello di ciascuna regione come centri di riferimento in grado di svolgere funzioni altamente specialistiche, sul piano della ricerca e della assistenza, per la competenza dei professionisti che vi lavorano e per la dotazione tecnico-scientifica degli strumenti di cui dispongono. Ciascuno di loro, con le proprie competenze specifiche e con le proprie dotazioni strumentali, concorre: a sviluppare azioni di prevenzione; a implementare azioni di sorveglianza; a migliorare interventi di diagnosi (clinica, biochimica, genetica e molecolare) e cura, nelle fasi acute, anche nella gestione delle emergenze e lungo tutto il percorso della vita del paziente; a promuovere informazione e formazione.

L'assistenza ai malati rari richiede una serie molto complessa e articolata di interventi, che coinvolgono l'organizzazione, la programmazione e il finanziamento dell'intero Sistema Sanitario Nazionale. Le difficoltà che i malati rari incontrano, per vedere realmente soddisfatti i loro bisogni di presa in carico, dipendono: in parte dalla complessità delle azioni e degli interventi richiesti dalle specifiche patologie presentate dai pazienti e dalla molteplicità dei soggetti coinvolti per fornire loro un servizio adeguato; in parte dalla obiettiva diversità dei sistemi sanitari regionali soprattutto sotto il profilo della qualità; in parte, infine, da elementi strutturali, alcuni dei quali potrebbero essere fin da ora oggetto di azioni positive di miglioramento.

5. I Centri di riferimento per le malattie rare

Nel giugno del 2009 il Consiglio dell'Unione Europea ha emanato una racco-

mandazione (2009/c 151/02) molto articolata sulle malattie rare, in cui si insisteva con particolare attenzione sulla necessità di identificare, e se necessario di creare, centri di eccellenza nel campo delle malattie rare, chiamandoli con nomi diversi: Centri di riferimento, Centri di competenza (CC) o *Expertise Centres*. Una volta creati, e opportunamente valutati nei rispettivi Paesi, questi Centri avrebbero dovuto entrare a far parte della Rete Orphanet. Nell'ottobre 2011 l'EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) iniziò a definire la *mission* specifica di questi centri, i criteri per la loro designazione, i processi per la loro valutazione, la loro dimensione europea. Orphanet, che avrebbe dovuto stendere la mappatura completa di questi centri a luglio 2015, non ha ancora terminato un lavoro che si è rivelato molto più complesso del previsto. Sono stati validati i dati di dieci regioni, giunti tempestivamente; ma, pur avendo inviato i loro dati almeno altre cinque regioni, i ritardi non ne hanno ancora permesso la codifica e l'inserimento nel *data base*.

Come sottolineato anche dal responsabile del progetto Orphanet (si veda l'audizione del 5 maggio 2015), è opinione condivisa che un Centro di riferimento debba essere costituito da più unità operative e questo fatto implica non solo una riflessione importata sulla sua organizzazione interna ma anche una modalità ben più articolata per rilevare la loro presenza sul territorio: quanti e quali sono e poter quindi validare la loro attività. Se è vero infatti che un Centro di riferimento è formato da più Unità operative, è altrettanto vero che una unità operativa può far parte di più Centri di riferimento.

Una unità operativa di genetica ad esempio, proprio per la sua specifica competenza scientifica e funzionale, può far parte di più Centri di riferimento con cui mantiene stretti rapporti di collaborazione.

Né avrebbe senso moltiplicare unità operative molto avanzate che necessitano di competenze altamente specialistiche e dotazioni tecnologiche particolarmente so-

fisticate; è molto più utile rafforzare con politiche opportune, anche di natura economica, questi nodi di eccellenza della rete, in cui la diagnostica può essere fatta in tempi molto più brevi e in modi molto più sicuri, facendo giungere ai vari Centri i risultati ottenuti. I Centri, in compenso, dovrebbero essere in grado di fornire al malato risposte integrate ed omnicomprensive non solo sul piano diagnostico, ma soprattutto sul piano della presa in carico multi-specialistica, risparmiandogli una migrazione da un luogo all'altro in cerca di una soluzione ottimale, sempre aggiornata, per la complessità dei suoi disagi.

Tra gli obiettivi richiesti ad un Centro di riferimento per le malattie rare (si veda l'audizione del 20 aprile 2014, in particolare, dei Centri del Veneto, della Sardegna e della Campania) occupa un posto di particolare rilievo la sua possibilità di lavorare in rete con il più alto numero possibile di punti nascita, dove dovrebbe diventare urgente e necessario procedere ad uno *screening* neonatale esteso, con parametri uguali sul piano nazionale, per rimuovere una delle principali discriminazioni che si danno nel nostro Paese: quella per cui nascere in una regione o in un'altra, e addirittura in una città o in un ospedale piuttosto che in un altro, costituisce una garanzia maggiore o minore rispetto al proprio diritto alla salute.

Non a caso, una delle principali difficoltà che le persone colpite da una malattia rara incontrano nella loro vita è l'impossibilità di ottenere una diagnosi tempestiva già in fase pre-clinica e presintomatica. Lo *screening* neonatale esteso rappresenta uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva. Lo *screening* è tanto più urgente quanto più è possibile una diagnosi esatta; attraverso due operazioni, il semplice prelievo di alcune gocce di sangue del neonato e la misurazione analitica di specifici metaboliti, si possono individuare i soggetti a rischio per alcune patologie congenite, per le quali sono disponibili trattamenti e terapie in grado di modificare la storia naturale della malattia, migliorandone

sensibilmente il decorso. La legge di stabilità per il 2014 (legge n. 147 del 2013), all'articolo 1, comma 229, ha previsto che il Ministero della salute, dopo aver sentito l'Istituto superiore di sanità e la Conferenza permanente delle Regioni, disponga in via sperimentale e nel limite di 5 milioni di euro lo *screening* neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Si tratta di un progetto sperimentale, con una copertura economica limitata, che impone quindi delle scelte molto precise; fermo restando il carattere universalistico dello *screening* per tutti i bambini, occorre selezionare quali patologie inserire per poter giungere ad una diagnosi efficace. A livello nazionale, almeno finora, le patologie sottoposte obbligatoriamente a *screening* neonatale (ai sensi della legge n. 104 del 1992, della legge n. 548 del 1993, del DPCM 9 luglio 1993) sono tre: fenilchetonuria, fibrosi cistica e ipotiroidismo congenito. Oggi lo *screening* si è esteso a molte altre patologie (disordini lisosomiali, disturbi metabolismo carboidrati, amino-acidopatie, acidurie organiche, *screening* audiologico, cataratta congenita), ma, soprattutto, bisogna tener presente che diagnosticare è condizione necessaria ma non sufficiente, per cui dopo aver fatto la diagnosi occorre chiedersi immediatamente come comunicare la diagnosi alla famiglia e cosa fare a questo punto con questi bambini e con le loro famiglie. Non a caso, i 5 milioni di euro stanziati inizialmente sono stati raddoppiati, a decorrere dall'anno 2015, con la legge n. 190 del 23 dicembre 2014.

Per chiarire meglio le prerogative di questi Centri a livello europeo è stato istituito un tavolo di lavoro all'interno del *High Level Group on Health Services and Medical Care*, in collaborazione con la *Rare Diseases Task Force* della stessa Commissione europea. L'EUCERD, (*Centres of expertise & European Reference Networks for rare Disease*) il Comitato europeo per le malattie rare, ha contribuito in modo significativo a definire questi Centri di expertise, definiti anche come Centri di competenza, precisando, ad esempio, che le unità funzionali potrebbero essere rap-

presentate anche solo da uno o più professionisti altamente specializzati nel campo in questione.

Un Centro di expertise è un centro che fa riferimento a più unità operative per raccogliere tutte le informazioni di cui ha bisogno, senza mai delegare la responsabilità diretta nei confronti del paziente, al quale garantisce una relazione stabile nel tempo, anche tenendo conto del trascorrere degli anni, dalla infanzia alla piena maturità e all'invecchiamento, dell'evoluzione della patologia, con un possibile accentuarsi della disabilità e della riduzione o perdita di autonomia, della integrazione nel contesto socio-professionale con tutti i problemi intercorrenti. Evidentemente l'eccellenza di un Centro non sta nella sua indipendenza e tanto meno in una sua presunta autosufficienza, supportata dalla relativa autoregolazione. Sta piuttosto nella capacità di interfacciarsi con le unità funzionali, selezionate al massimo livello possibile di prestazione tecnico-scientifica, e di interagire con i servizi territoriali per evitare qualsiasi possibile forma di ghettizzazione del paziente (si veda anche l'audizione di Orphanet del 5 maggio 2015). Sono i nuovi modelli organizzativi, di tipo orizzontale e assai meno verticistici, imperniati sul dialogo e sulla reciproca interdipendenza; capaci di muoversi costantemente in atteggiamento di dialogo e di ascolto reciproco, senza rivendicare posizioni di potere, ma mantenendo una adeguata flessibilità anche sotto il profilo delle specifiche *leadership*. I due obiettivi irrinunciabili a livello della sintesi che ogni Centro deve sapersi porre sono: la ricerca scientifica e l'elaborazione di percorsi terapeutico-assistenziale altamente personalizzati. Obiettivi resi possibili solo nel caso che ci sia davvero una adeguata capacità di diagnosi, di *follow-up* e di presa in carico dei pazienti, con un volume di attività significativo, rispetto alla prevalenza delle diverse malattie. Dalla intensità e dalla qualità del lavoro svolto scaturirà quella competenza necessaria per dare pareri qualificati anche ad altri interlocutori, con il giusto grado di auto-

revolezza, mostrando di saper mantenere un approccio multidisciplinare lungo tutto l'arco della vita del paziente. È facile immaginare che ci siano unità operative *technology-oriented* e Centri di expertise *disease-oriented*. Entrambi necessari ma non sufficienti, a meno che non siano fortemente integrati tra di loro, sapendo rispettare le reciproche competenze in una visione unitaria che ponga realmente il paziente al centro della loro attenzione.

Sarà tra questi Centri di riferimento, con la documentata capacità di fare ricerca, di dare formazione e di fornire assistenza, che il Ministero, con criteri di valutazione oggettiva e trasparente, dovrà individuare quelli da proporre come Centri di expertise per gli ERN. Per questo è necessario identificare dei descrittori efficaci, conosciuti in anticipo dai partecipanti alla selezione, secondo l'approccio SMART: sostenibili, misurabili, attendibili, replicabili, adattabili nel tempo.

6. La ricerca scientifica in Italia e le malattie rare

Come sottolineato durante lo svolgimento dell'indagine (si vedano, in particolare, le audizioni dell'Istituto Mario Negri, del 20 aprile 2015, e di Theleton, del 5 maggio 2015), lo stato della ricerca scientifica in Italia è un argomento di fondamentale e di primaria importanza non solo per il futuro del Paese, ma molto spesso assume carattere di urgenza per la vita e la qualità di vita delle persone affette da malattie rare. Si fa ricerca scientifica sia in ambito accademico che negli IRCCS o nella molteplicità degli Enti di ricerca, spesso in stretta collaborazione con le grandi case farmaceutiche, nella speranza di arrivare a farmaci sempre più efficaci e risolutivi. Il dibattito è molto aperto anche in ambito politico, soprattutto nel momento di valutare le risorse da destinare alla ricerca in questo campo così complesso e delicato. È comunque difficile trovare una convergenza di opinioni sia sulla quantità che sulla qualità della ricerca in Italia, sul posizionamento dell'Italia in ambito mondiale, e sulle cause che

hanno prodotto questo stato di cose e di conseguenza sulle misure da assumere per migliorarlo, se necessario.

Ci sono alcune valutazioni, più o meno oggettive e più o meno quantitative (almeno nelle aree « bibliometriche ») di vari organismi internazionali, in particolare l'OCSE, a cui negli ultimi anni si è aggiunto anche il lavoro dell'ANVUR, l'organismo nazionale di valutazione, pubblicato nel giugno del 2013. La lettura di questi documenti permette di trarre alcune conclusioni affidabili;

a) tutti gli indicatori globali, sia di qualità o impatto, sia di quantità, indicano che l'Italia è al di sopra della media mondiale e della media OCSE, in linea con la media dell'Europa, in una posizione che oscilla dal 7° al 10° posto — con prevalenza dell'8° posto — nel mondo;

b) alla fine degli anni Ottanta, la posizione dell'Italia era circa la stessa, ma il distacco con i Paesi che la precedevano era maggiore, ad esempio il Regno Unito e la Francia avevano un valore triplo in termini di pubblicazioni scientifiche; la differenza in questi ultimi anni si è ridotta del 50 per cento, grazie anche alla ricerca fatta nel vasto ed eterogeneo campo delle malattie rare;

c) per le collaborazioni scientifiche internazionali, l'Italia è nettamente al di sopra delle medie mondiali, come confermano i dati OCSE, ciò grazie anche alle reti europee che si sono create intorno alle malattie rare;

d) in Italia si spende poco per la ricerca scientifica e, soprattutto, sono scarse le risorse finanziarie dedicate dall'industria alla ricerca. I dati sui brevetti, disponibili sul sito dell'OCSE, sono chiari: come numero totale di brevetti siamo al 12° posto, ma in rapporto al PIL siamo al di sotto della media dei Paesi OCSE. Questo è un dato negativo per un Paese che afferma di basare il proprio futuro sulla tecnologia e sulla ricerca;

e) La fuga dei cervelli è ritenuta da molti una peculiarità negativa dell'Italia,

ma ci possiamo rendere conto che l'emigrazione intellettuale non è affatto una peculiarità italiana, e non è neppure un fatto sempre negativo (si veda l'audizione di Theleton del 5 maggio 2015). Il dato realmente negativo è quello per cui l'Italia non riesce ad attrarre ricercatori. Ciò dipende in parte dal nostro sistema scientifico e accademico, ma in parte dalla scarsità di risorse e dagli ostacoli burocratici. Il saldo negativo tra ingressi ed uscite di ricercatori può generare un progressivo impoverimento della nostra ricerca. Un altro eclatante esempio di quanto possa nuocere alla ricerca italiana l'incapacità di attirare ricercatori è facilmente accessibile se si tiene conto degli ultimi *Consolidator Grants* (contratti di ricerca di eccellenza riservati a scienziati con 7-12 anni di esperienza post-doc). L'Italia è risultata seconda, dopo la Germania, con 46 *grants* vinti da scienziati di nazionalità italiana, ma sesta per numero di ricerche che saranno svolte in Italia (solo 20), perché ben 26 italiani svolgeranno all'estero le loro ricerche e nessun vincitore straniero verrà in Italia. Non poche delle nostre migliori ricerche in fatto di malattie rare vengono svolte da ricercatori italiani che lavorano all'estero, dove — secondo quanto essi stessi affermano — incontrano meno vincoli burocratici e maggiore accesso a risorse condivise con altri gruppi di ricerca.

7. Il ruolo delle associazioni dei pazienti: i progetti ispirati alla logica delle *community*

Numerosi studi realizzati sia in Italia sia a livello europeo hanno evidenziato come la presenza di un malato raro contribuisca in maniera sensibile all'impoverimento del nucleo familiare. Non solo perché le necessità assistenziali comportano un'oggettiva riduzione delle capacità lavorative di quei familiari che lo assistono più direttamente e soprattutto del soggetto affetto da malattia rara, ma anche per i costi che lui stesso e la sua famiglia devono affrontare per trovare risposta ai problemi di salute, che evolvendo nel

tempo pongono nuove sfide e nuove esigenze. La presenza di una malattia rara comporta per la famiglia costi diretti, sia sul piano sanitario che socio-sanitario, e costi indiretti, che possono essere anche molto alti. A volte all'impoverimento e all'ansia prodotta dalla consapevolezza che si tratta di una malattia rara, che non tutti i medici né tutte le strutture ospedaliere sanno trattare in modo adeguato, si aggiunge il rischio dell'isolamento sociale. La situazione si capovolge nel momento in cui il paziente, una volta riconosciuta la sua malattia, entra in contatto con l'associazione di riferimento. Troverà malati come lui, a volte con esperienze consolidate preziose; troverà sempre disponibilità all'accoglienza e all'inclusione, e tutto ciò ridurrà la sensazione di solitudine sua e della sua famiglia. A volte l'associazione non c'è e allora occorre cominciare a crearla con pazienza, ma sempre sulla falsariga di esperienze analoghe con cui potrà entrare in contatto attraverso le associazioni di associazioni, come UNIAMO, in Italia ed Eurordis in Europa (si veda l'audizione di rappresentanti della Federazione italiana malattie rare onlus del 25 marzo 2015).

Nel settore delle malattie rare il ruolo di ognuna delle associazioni di pazienti costituisce nella stragrande maggioranza dei casi l'incipit di una nuova pagina nella storia della medicina. Per ogni tipo di malattia rara c'è una famiglia in cui vive un paziente, che non si è rassegnata alla mancanza di risposte della classe medica e al silenzio della ricerca scientifica proprio in quell'ambito. Ha preteso di più e si è messa in gioco con una attività di ricerca spesso iniziata su internet, puntando a creare iniziali collegamenti con chi condivideva quel problema o almeno un problema simile; creando una pagina *facebook*, sollecitando a raccontare problemi e difficoltà, chiedendo nomi di specialisti e di centri validi.

Sono loro che hanno estratto da uno sfondo anonimo di sintomi apparentemente scollegati tra di loro, incapaci di rimandare ad un quadro omogeneo e ben definito, una nuova malattia. Hanno sa-

puto porre interrogativi spesso senza risposta nella comunità scientifica e hanno insistito, sollecitato, i medici a mettersi in gioco per capirne di più e soprattutto per cercare soluzioni. Lo hanno fatto nella piena coscienza di chi sa che curare è un dovere e curarsi un diritto. La vita di molti di loro è cambiata, quasi sempre in modo molto significativo: hanno studiato seriamente i problemi, diventando in breve tempo degli esperti, in grado di descrivere con precisione i fatti, di fare delle ipotesi e di trarne delle deduzioni, interagendo alle contro-deduzioni di chi metteva in discussione il loro lavoro. Hanno saputo fare le domande giuste a medici, ricercatori, insegnanti, decisori politici ed amministrativi: non solo sul piano clinico, ma anche su quello psicologico, sociale ed educativo, senza minimizzare il disagio, ma senza mai rinunciare a fare di tutto per alleviare questo stesso disagio, per i figli prima ancora che per se stessi. In realtà hanno inventato e preteso, un modello di intervento globale, a tutto tondo, avendo come orizzonte di riferimento non la malattia dei figli ma la loro stessa vita. E le istituzioni hanno dovuto imparare a misurarsi con loro, ad ascoltarle, a decidere insieme, ad includerle in tutte le tappe di elaborazione di Eurordis e di Europlan, del Piano nazionale per le malattie rare e dei più recenti progetti di Community.

La Raccomandazione del Consiglio d'Europa dell'8 giugno 2009 dedica un passaggio specifico al ruolo delle associazioni e ne segnala l'importanza ai diversi Paesi. Ai punti 18 e 19 recita esplicitamente: «Consultare i pazienti e i loro rappresentanti sulle politiche del settore delle malattie rare e facilitare l'accesso dei pazienti ad informazioni aggiornate su dette patologie, promuovere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, rafforzamento delle capacità e formazione, scambio di informazioni e migliori pratiche, costituzione di reti e coinvolgimento dei pazienti molto isolati... ». In altri termini, i processi di *empowerment* dei pazienti sono parte integrante del piano di cura che li ri-

guarda e va oltre la loro stessa patologia; anche se proprio la patologia rappresenta per loro una chiave d'accesso ad una più matura consapevolezza di sé come persone, con le proprie potenzialità oltre che con i propri limiti. E, cosa non da poco, la loro malattia assunta come sfida proattiva verso le varie istituzioni, ha contribuito in molti casi a modificare *standard* di comportamento negli ospedali e nelle scuole, prassi e stili di vita consolidati nel contesto sociale, e in molti casi la stessa normativa. Paradossalmente, sono proprio quelli che ad un certo livello vengono considerati come limiti che, se opportunamente messi a fuoco, aprono a questi pazienti orizzonti importanti sul piano della ricerca scientifica, del riconoscimento di diritti, della comunicazione sociale e scientifica. È in virtù del loro essere malati che molte strade si aprono davanti a loro, purché non facciano coincidere la loro condizione esistenziale con quella di malattia. È interessante vedere come col trascorrere del tempo gli interlocutori con cui si confrontano con maggiore determinazione diventano gli esponenti del mondo del lavoro: iniziano con la sanità, passano al mondo della scuola, ma il loro approdo preferito è il mondo del lavoro. La volontà concreta di vivere una vita il più simile possibile a quella degli altri proprio grazie ad un lavoro, che anche se richiede qualche misura di facilitazione, nello stesso tempo stimola in loro la volontà costante di essere all'altezza degli altri, il desiderio di mostrare che possono farcela a conquistarsi una vita il più autonoma possibile. Anche sotto questo aspetto le associazioni di malati, ciascuna nella sua specificità, diventano luoghi di cultura in cui si elaborano interventi di formazione, modelli di sperimentazione in un campo o nell'altro, ambiti di valutazione non solo dei risultati, ma anche dei processi e delle procedure, per essere certi di poter fare di più e meglio.

Nel lungo lavoro di riflessione sulle loro esperienze dirette di disagio e di frustrazione prendono forma le migliori soluzioni possibili da offrire ad altre persone in condizioni analoghe alle loro, ma

forse con meno energia intellettuale e meno determinazione. È quella accettazione senza rassegnazione che smuove processi mai sperimentati fino a quel momento e rivela risorse nascoste, ma preziose anche sotto il profilo della cura. Progetti particolarmente interessanti sono stati in tal senso EUROPLAN 1 e 2 e il Progetto Community.

Dalla rete delle Associazioni di Pazienti con malattia rara, in collaborazione con professionisti disponibili a lavorare insieme ai rappresentanti di varie istituzioni, è scaturito un profilo di qualità altamente desiderabile per i Centri di riferimento per le malattie rare, che varrebbe la pena aver presente al momento di proporre alcuni di questi centri per il circuito delle ERN. Si tratta di 14 parametri a cui corrispondono molti altri sottoparametri, che danno la misura della capillarità con cui per molti mesi le associazioni di pazienti hanno lavorato per dire con chiarezza cosa si aspetterebbero dalla sanità in termini di qualità di cura e di assistenza (si vedano, al riguardo, le audizioni della coordinatrice del gruppo interregionale « Malattie rare » della Commissione salute della Conferenza delle regioni e delle province autonome del 21 maggio e del 4 giugno 2015):

Esperienza (competenza specifica nelle malattie rare: diagnostica e profili di cura);

Infrastrutture e Tecnologia (Utilizzo di procedure di *Health Technology Assessment* – HTA);

Continuità assistenziale (continuità nel tempo dei servizi, transizione all'età adulta);

Collegamenti: Interazioni e collaborazioni (rapporti tra i centri nazionali ed internazionali);

Integrazione sanitaria e socio-sanitaria (collaborazione con i pediatri e i medici di MG);

Relazione con il malato e la famiglia (filo diretto con scambio continuo dati; ascolto);

Rapporti con le Associazioni di pazienti (collaborazione tra e nelle Associazioni);

Soddisfazione del paziente e della sua famiglia (strumenti di registrazione consenso);

Ricerca e innovazione (progetti internazionali, ricerca traslazionale, protocolli HTA);

Formazione (Formazione continua del personale e percorsi orientati ad obiettivi);

Accessibilità (tempi di attesa, barriere architettoniche, possibile contatto a distanza);

Sistema informativo (sistema informativo dedicato, integrato e condiviso);

Strutture e locali (spazi interni del centro e spazi e strutture a supporto della famiglia);

Risultati raggiunti (miglioramento della qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie).

È evidente l'attenzione prestata dalle associazioni di pazienti al tema della qualità percepita dai pazienti e dai loro familiari e in questa chiave spiccano richieste come quelle che sottolineano i tempi di attesa per accedere ai servizi del Centro e le modalità, con un esplicito riferimento in termini di spazio aia alle barriere architettoniche che limitano gli accessi, sia ai luoghi in cui le famiglie sono accolte e possono interagire con il personale del centro. Il riferimento alla facilitazione della collaborazione che le diverse associazioni possono mantenere tra di loro e che permette di integrare modelli di democrazia rappresentativa con un approccio intensamente partecipativo, per cui tutti debbono essere e sentirsi coinvolti. Ma è importante notare come le famiglie abbiano cercato indicatori con un preciso riscontro oggettivo, dei veri e propri descrittori, che vanno oltre le semplici autodichiarazioni, in genere assai parziali.

8. Possibili linee di intervento per il futuro

Il Piano nazionale delle malattie rare 2013-2016 è stato emanato effettivamente solo nel 2014, è entrato in vigore da poco più di un anno e necessiterebbe di già di uno studio propedeutico per il suo aggiornamento, in modo tale da renderlo operativo alla scadenza effettiva prevista. La Commissione Affari sociali della Camera dei deputati può intervenire in questa fase di revisione del PNMR con alcune proposte, anche frutto delle osservazioni e delle proposte emerse dalle audizioni svoltesi nell'ambito dell'indagine conoscitiva sul tema delle malattie rare. Il 2016 potrebbe essere una scadenza interessante per mantenere fede agli impegni presi a livello ministeriale con tanti pazienti (in Italia, vale la pena ribadirlo, quasi 2 milioni).

Il prossimo Piano nazionale 2017-2020 dovrà mettere in atto una serie di azioni innovative — come sottolineato anche nel corso dell'audizione della coordinatrice del gruppo interregionale « Malattie rare » in seno alla Conferenza delle regioni e delle province autonome — che consentano di ridurre ulteriormente la variabilità dei servizi offerti ai pazienti, facilitandone l'accessibilità, con l'abbattimento delle code di attesa e con l'abolizione delle barriere architettoniche; puntando sulla possibilità di ottenere diagnosi più precoci e precise; piani di trattamento sempre più personalizzati e inclusivi degli aspetti socio-professionali, accesso ai farmaci *off label* o prodotti all'estero, anche attraverso il fondo AIFA. Gli ERN potranno facilitare gli obiettivi del PNMR 2017-2020 se saranno stati selezionati sulla base dei parametri già descritti e rigorosamente fondati sulle buone pratiche dell'EBM e dell'EBHT.

Ci sono degli aspetti strutturali dei servizi offerti, che sono suscettibili di specifiche azioni di miglioramento, fattibili nell'immediato, a cominciare dall'istituzione del Comitato Nazionale, previsto dal Piano nazionale delle malattie rare, ma non ancora attivo. Di questo Comitato dovrebbero far parte non solo il Ministero della salute, con i suoi organismi tecnici

AIFA, ISS, AGENAS, gli altri Ministeri per quanto di loro competenza, a cominciare dal MIUR e dal MEF, e la Conferenza delle Regioni, ma soprattutto le associazioni di pazienti, con l'obiettivo specifico di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e della assistenza, della ricerca e della formazione, con particolare attenzione alla promozione sociale e professionale delle persone con malattie rare. Un ruolo particolare in sede di Comitato dovrebbero occuparlo anche quei « malati rari » che sono diventati pazienti esperti e che ora stanno cercando di valorizzare le proprie conoscenze in tutti i contesti sociali e sanitari, perché è sempre più chiaro il loro ruolo di *supporter* di un qualsiasi processo decisionale, che li riguardi sia direttamente che indirettamente (si veda, sul punto, l'audizione del 29 aprile 2015 del Coordinatore Area strategie e politiche del farmaco dell'AIFA).

8.1. Prestazioni di diagnostica e cura a cui tutti i cittadini hanno diritto (livelli essenziali di assistenza)

Tra gli aspetti che più gravemente impattano nel diritto alla cura e all'assistenza dei malati rari vi sono la difficoltà del rinnovo dei LEA e l'assenza in quelli attuali di molte prestazioni considerate indispensabili per una presa in carico adeguata ed efficace. Per ovviare a queste carenze alcune regioni hanno provveduto a integrare i LEA con proprie risorse, ma questa soluzione non è possibile per le regioni che sono in piano di rientro. In attesa di una soluzione complessiva che abbia carattere definitivo, si ritiene indispensabile agire fin da ora e in modo prioritario con le seguenti azioni:

a) svincolare l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare contenute nel decreto ministeriale n. 279 del 2001 dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri contenente i LEA, rinnovandolo direttamente con uno specifico decreto ministeriale, cosa non esclusa dalla presente normativa;

b) permettere a tutti gli assistiti dal Servizio Sanitario Nazionale affetti da malattia rara di accedere ad alcuni importanti trattamenti attualmente esclusi dai LEA, inserendo nei provvedimenti emanati dall'AIFA in relazione alla legge n. 648 del 1996 uno elenco specifico per le malattie rare, analogamente a quanto è già accaduto per l'oncologia;

c) inserire esplicitamente lo screening per le malattie metaboliche ereditarie nella normativa in via di emanazione, facendolo rientrare nei LEA. Sono necessari screening neonatali estesi aggiornati sulla base delle tecniche diagnostiche più avanzate anche mediante l'aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri che individua i LEA;

d) valorizzare opportunamente i processi di *empowerment* del paziente per metterlo in condizione di partecipare in modo sempre più consapevole ai processi di diagnosi e cura che lo riguardano prendendo autonomamente le decisioni che reputa migliori per la sua stessa qualità di vita. Parte di questo processo di formazione e di coinvolgimento andrà diretto alla famiglia del paziente soprattutto nei primi anni di vita del bambino (si veda l'audizione della Federazione italiana malattie rare onlus del 25 marzo 2015);

e) investire nella formazione di genetisti medici (aspetto in particolar modo sottolineato nell'audizione del responsabile del progetto Orphanet-Italia): in Italia esistono circa 300 laboratori di genetica, impegnati sia nel campo della ricerca che della diagnosi con ottimi risultati, ma mancano medici genetisti; ossia professionisti che dopo aver fatto una diagnosi siano in grado di svolgere anche una funzione di *counseling* genetico con i pazienti e soprattutto con i loro familiari, accompagnandoli in modo opportuno nella transizione verso i Centri in cui si fa la migliore assistenza possibile in quel determinato campo;

f) favorire la somministrazione a domicilio dei farmaci orfani, che notoriamente non sono vantaggiosi sotto il profilo

della commercializzazione, tenendo conto che le regioni hanno il compito di garantire l'assistenza domiciliare e che spesso si tratta di terapie continuative; spetta all'AIFA, attraverso i suoi Registri dei farmaci, svolgere funzione di sorveglianza per una corretta valutazione a lungo termine dell'efficacia e del rapporto costo/benefici dei trattamenti somministrati ai pazienti;

g) farsi carico dell'impoverimento delle famiglie che spesso non sono in grado di provvedere a quelle esigenze considerate come extra-LEA, che risultano essenziali per il benessere del malato ma che non sono rimborsabili. Per il malato raro possono avere valenza di trattamento non farmacologico con una efficacia a volte imprevista e imprevedibile iniziative che sfuggono alla definizione dei benefits concessi attraverso la ASL dal comune o dalla regione.

L'obiettivo è quello di sottoporre al Comitato nazionale permanente per la verifica dell'effettiva erogazione dei LEA la concreta attuazione delle azioni previste dal Piano nazionale per le MR e la qualità degli obiettivi raggiunti. È il raggiungimento degli obiettivi elencati dal Piano ciò che costituisce la dimostrazione reale e la verifica puntuale del lavoro svolto nei vari Centri di riferimento, sottoposti al monitoraggio continuo delle rispettive regioni.

8.2. Selezione e attività dei Centri di riferimento per le malattie rare e loro partecipazione alle reti europee

Come già precedentemente accennato (si vedano le audizioni dell'Istituto superiore di sanità del 14 maggio 2015 e del sottosegretario per la salute dell'11 giugno 2015), la selezione e il funzionamento dei Centri di riferimento per le malattie rare costituiscono un passaggio essenziale nella creazione di una rete di assistenza per le persone con malattia rara. Il nostro Paese è uno dei pochissimi in Europa ad avere un accreditamento istituzionale di questi Centri ed è l'unico ad avere un monitoraggio universale e obiettivo delle loro

attività. Ma per questo è necessario che le rispettive reti regionali sviluppino una maggiore volontà di interagire tra di loro, dotandosi di strumenti di comunicazione e di condivisione dei dati che superino l'attuale logica regionale, in cui ognuno segue metodi e criteri propri, e adottino di comune accordo modelli organizzativi condivisi, a cominciare dalla fase iniziale della raccolta dati e della loro successiva elaborazione. Per questo è necessario potenziare una funzione centrale di indirizzo e di coordinamento per garantire maggiore omogeneità nella risposta ai bisogni assistenziali e maggiore equità nei confronti delle malattie rare.

Alla fine del 2015, la Commissione europea selezionerà i Centri e le reti europee di eccellenza (ERN) per l'assistenza ai malati rari. È interesse dei pazienti italiani e del Servizio Sanitario Nazionale fare in modo che i Centri italiani più qualificati possano partecipare a queste reti europee con ruolo di protagonisti. Per questo è essenziale che i Centri e le reti italiane già costituite rafforzino la loro funzione, facendo circolare competenze e informazioni in modo da ridurre la migrazione dei pazienti e favorire la circolazione e lo scambio di conoscenze ed esperienze. Per ottenere questi risultati sono indispensabili le seguenti azioni:

a) attivare con la massima urgenza i lavori della Commissione paritetica Ministero-Regioni, già istituita presso il Ministero della salute, con lo scopo di definire il metodo e provvedere all'istruttoria della selezione delle candidature dei Centri italiani che possono partecipare alle ERN (*European Reference Network*), attese per il prossimo anno. Con queste Reti i Centri di *expertise* dei diversi Paesi, collegati tra di loro, daranno — tra le altre cose — attuazione alla direttiva europea sulla medicina trans-frontaliera, come previsto dal decreto-legge n. 38 del 2014. La selezione per far parte di queste Reti deve basarsi su un criteri oggettivi e trasparenti, come ad esempio quelli definiti dalla effettiva casistica seguita, che aiuta a comprendere il volume di attività svolto rispetto alla prevalenza della malattia. La multidiscipli-

plinarità e la multi-professionalità costituiscono una garanzia per la presa in carico dei pazienti e il loro *follow-up*. Altro criterio importante da verificare è la capacità di fornire pareri qualificati, che consentano di creare linee guida per una buona pratica clinica oltre, ovviamente, alle pubblicazioni scientifiche, ai finanziamenti ottenuti per progetti di ricerca a livello europeo, alle relazioni internazionali con altri centri di eccellenza, all'attività didattica e di alta formazione, ai rapporti con le associazioni di pazienti;

b) supportare la creazione di reti di consulenza a distanza, che facilitino l'interscambio delle esperienze e conoscenze tra Centri per le malattie rare e tra gli stessi Centri e i restanti ospedali e servizi in cui i sistemi sanitari si declinano. È stato già stipulato un accordo Stato-regioni che definisce il perimetro normativo entro cui queste consulenze si possono svolgere. Ma è fondamentale attivare una infrastruttura logica condivisa che supporti sul piano tecnico-scientifico il sistema informatico indispensabile per raccogliere, classificare e condividere le informazioni. È parzialmente carente l'infrastruttura *hardware* che permetta l'effettiva realizzazione di queste consulenze, come prestazioni ordinarie regolarmente tariffate. La realizzazione di questa infrastruttura nazionale può essere supportata economicamente con fondi derivanti dai capitoli dell'innovazione, dell'agenda digitale e con fondi strutturali europei. Ovviamente le architetture, le caratteristiche di funzionamento e dotazione della piattaforma devono essere conformi agli *standard* di qualità della telemedicina, per assicurare la massima sicurezza delle reti, l'integrità della informazione trasmessa, l'accessibilità alle informazioni, l'interazione con l'organizzazione dei sistemi sanitari regionali, la riservatezza della informazione individuale, la tenuta e persistenza del dato, una corretta archiviazione e l'organizzazione modulare per consentire ampliamenti e sviluppi delle informazioni nel tempo (in proposito, si veda l'audizione del 21 maggio 2015 della coordinatrice del gruppo interregionale

« Malattie rare » della Conferenza delle regioni e province autonome). L'accordo sulla possibilità di una tele-consulenza tra i Centri di riferimento costituisce al tempo stesso una cornice regolatoria e uno strumento per realizzare nuovi modelli di collaborazione concreta tra i Centri. Questa attività permetterà in tempi relativamente brevi di ridurre il gap tra le diverse regioni e i diversi Centri di riferimento per le malattie rare del Paese, limitando gli spostamenti dei pazienti sempre in cerca della migliore assistenza possibile;

c) favorire l'interoperabilità tra sistemi e flussi informativi — aspetto sottolineato dal presidente e coordinatore scientifico del CEINGE — Biotecnologie avanzate nell'audizione del 20 aprile 2015 — evitando di gravare sull'attività dei clinici e degli altri professionisti dei Centri di riferimento con azioni di input ripetute degli stessi dati. Questo potrebbe essere ottenuto sia attraverso una maggiore competenza sul piano scientifico e tecnologico dei professionisti, che attraverso una semplificazione delle procedure, ma anche attraverso una disponibilità effettiva di personale dedicato ed opportunamente addestrato. La tele-consulenza può rappresentare uno strumento particolarmente efficace per l'accesso rapido alle fonti più qualificate della conoscenza in questo campo e per l'abbattimento dei costi, consentendo una razionalizzazione dei processi di diagnosi e di monitoraggio terapeutico davvero significativi. Ovviamente andranno studiati sistemi di remunerazione tra i centri, che consentano una interazione tra gli esperti efficace anche sulla base di tecnologie evolute che facilitino scambi di informazioni adeguate, sulla base di immagini ad alta definizione particolarmente sofisticate;

d) potenziare il Registro nazionale delle malattie rare, arricchendo il set dei dati disponibili con PTDA (Piani di trattamento diagnostico-assistenziale) definiti in modo più preciso, per meglio monitorare i percorsi di cura; sollecitando un invio di dati più tempestivo e più completo, grazie anche a codifiche ad hoc, che

suppliscano alle carenze dei sistemi di classificazione attualmente utilizzati per le MR, ICD-9 e ICD-10. Ci sono regioni che utilizzano codici diversi come ORPHA e OMIM e ci sono ben otto regioni che utilizzano tutti e quattro i sistemi di codifica, con un non indifferente dispendio di energie. Tre regioni poi utilizzano propri sistemi di codifica (Piemonte, Valle d'Aosta e Toscana). È evidentemente necessario ed urgente unificare i codici di classificazione. Ciò permetterà un monitoraggio scientificamente più sicuro, che partendo dall'approccio tipico della *evidence-based medicine* permetta di individuare le *best practices* più efficaci, su di una solida e base sperimentale (si veda l'audizione del 14 maggio 2015 dell'Istituto superiore di sanità). Tra le *Best practices* nazionali vale la pena segnalare la rete HOPE (*European Hospitals and Healthcare Federation*), una federazione di Ospedali e Servizi sanitari di cui il Veneto in Italia è capofila. La creazione di bacini più ampi di quelli strettamente regionali consente una mobilità interregionale non solo di persone, ma anche di iniziative legate alla condivisione di informazioni e di opportunità di formazione. Promuove la diffusione di *standard* qualitativi uniformi con quelli europei, con riferimento all'organizzazione e al funzionamento delle strutture sanitarie, nonché alle prestazioni sanitarie erogate, per rendere sempre più competitivi i Sistemi Sanitari regionali, rendendo possibili attraverso la loro stretta collaborazione anche vere e proprie economie di scala. In questo modo si riducono le duplicazioni, si facilitano i flussi di informazione sul territorio, si rendono più funzionali i *setting* assistenziali e indubbiamente migliora il livello di soddisfazione dei pazienti e delle loro famiglie (come sottolineato nell'audizione Conferenza delle regioni e delle province autonome del 21 maggio 2015);

e) predisporre a livello regionale e interregionale modelli organizzativi avanzati per complessità tecnico-assistenziale, ma anche per integrazione con i servizi sociali. Occorre ricordare infatti che spesso le malattie rare esitano in disabilità

e cronicità e richiedono una elevata specializzazione sul piano della presa in carico che non può prescindere da adeguati supporti di natura tecnologica, che consentano dei percorsi di cura flessibili, in cui la famiglia per poter essere coinvolta necessita di una costante formazione e di un supporto psicologico adeguato. Al riguardo, si segnala che nel 2013 il Centro nazionale per le malattie rare ha proposto l'inserimento delle attività del Registro nazionale malattie rare nel Programma Statistico Nazionale (PSN) 2014-2016, con l'integrazione dei dati epidemiologici fin qui raccolti dal Registro con altre due informazioni importanti: l'indagine sui decessi e le cause di morte dei pazienti dimessi da istituti di cura pubblici e privati. Completare il ciclo della vita dei pazienti giungendo fino al momento della loro morte e alle sue cause, permetterebbe non solo di avere un quadro più completo dell'intero evolversi della vita di una persona e non solo della sua malattia, ma di confrontare anche i dati del Registro delle MR con quelli ottenuti da fonti amministrative che si occupano di mortalità e con le Schede di dimissione ospedaliera (SDO). Sono considerazioni che permettono non solo di organizzare meglio il Registro nazionale — come evidenziato dalla responsabile dell'unità operativa complessa fibrosi cistica dell'Ospedale Bambino Gesù nell'audizione del 15 aprile 2015 — ma di confrontarsi più efficacemente con i Registri degli altri Paesi europei, come previsto dal Progetto EPIRARE (*European Platform for Rare Disease Registries*).

8.3 Semplificazioni e orientamenti normativi per favorire la cura dei malati rari

Alcune proposte sul tema delle semplificazioni sono emerse nelle audizioni dei rappresentanti di Farindustria, Sanophi, Vertex del 20 aprile 2015, tra le quali possono essere citate, in particolare, le seguenti:

a) investire risorse adeguate nella prevenzione, a cominciare dalla prevenzione primaria che consente di aumentare

i fattori protettivi e di ridurre i fattori di rischio per il nascituro, anche attraverso campagne di informazione su base nazionale. A tal fine, si ritiene opportuno provare a calcolare i costi di un malato raro utilizzando dei modelli che, per quanto imprecisi, consentano di accostarsi alla realtà. Solo mappando realisticamente i costi che si debbono affrontare è possibile distinguere tra quelli assolutamente necessari, quelli altamente convenienti, quelli sostanzialmente indifferenti e quelli francamente inutili, ragionando anche sui costi « extra-LEA » e sui costi sociali, compresi quelli della assistenza domiciliare, che sono interamente a carico delle famiglie;

b) modificare la normativa vigente consentendo di importare dall'estero farmaci essenziali per il trattamento di malati rari, di comprovata efficacia e già in commercio in altri Paesi con un'indicazione diversa dalla malattia rara per cui dovrebbero essere importati. Occorre investire nella ricerca dei farmaci orfani, facilitandone la ricerca indipendente, coinvolgendo anche i privati oltre agli investitori pubblici;

c) valorizzare il fondo AIFA (di cui all'articolo 48 della legge istitutiva dell'AIFA, n. 326 del 2003), che è alimentato dal 5 per cento delle spese annuali per le attività di promozione delle aziende farmaceutiche destinate ai medici. Nel 2014 il Fondo per l'impiego dei farmaci orfani per le malattie rare e per quei medicinali che rappresentano una speranza di cura in attesa di commercializzazione ammontava a 15,5 milioni di euro. L'utilizzo di questo fondo costituisce una copertura sia per i farmaci acquistati all'estero e non ancora disponibili in Italia, che dei farmaci *off-label*, per sperimentazioni non-profit. Sempre che si tratti di pazienti con MR, *non responder* rispetto ad altri trattamenti, e che potrebbero trarre vantaggio dalla apertura di queste nuove linee terapeutiche. Le segnalazioni per accedere a questo fondo AIFA in genere arrivano dalle regioni, sollecitate a rimborsare farmaci acquistati dai pazienti all'estero oppure per

il rimborso di farmaci il cui rimborso è previsto per malattie di tipo diverso. In una recente inchiesta sui farmaci *off label* richiesti per le malattie rare è emerso come alcuni di questi: il 7 per cento, abbiano un costo elevatissimo che giunge ad assorbire il 50 per cento dell'intero fondo dei farmaci *off-label* prescritti ai pazienti con MR. I malati rari usano farmaci, i cosiddetti farmaci orfani, ad altissimo costo e la sostenibilità economica costituisce un nodo fondamentale sotto il profilo etico, oltre che scientifico ed economico. Questi stessi pazienti potrebbero essere arruolati in sperimentazioni cliniche importanti, anche per dare loro una speranza concreta di possibilità di cura, se non di guarigione, sulla base di iniziative specificamente create per loro (in proposito, si veda l'audizione del Coordinatore

dell'Area strategie e politiche del farmaco dell'AIFA del 29 aprile 2015);

d) consentire di reinvestire parte dei fondi risparmiati dai trattamenti per malati rari, desunti dalla spesa sostenuta per l'annualità precedente, per trattamenti non compresi nei LEA ma essenziali per alcuni gruppi di malati rari. Alcune regioni, anche in piano di rientro, si stanno impegnando nello svolgere azioni centrate sull'appropriatezza prescrittiva rispetto ai piani di trattamento dei malati rari, per liberare risorse economiche. Si tratta di accettare il principio che per i malati rari una parte di queste risorse liberate possano essere reinvestite per erogare trattamenti essenziali non contenuti nei LEA, indipendentemente dall'esistenza di un piano di rientro.

PAGINA BIANCA

€ 2,00



17STC0013760