

**ALLEGATO**

**7-00779 Binetti: Iniziative in materia di malattie rare.**

**NUOVO TESTO APPROVATO DALLA COMMISSIONE**

La XII Commissione,

premessi che:

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;

il contesto in cui si collocano attualmente le malattie rare travalica i confini nazionali e abbraccia tutta l'Europa, in una lunga sinergia di progetti come Europlan, Eurordis, Orphanet, e prossimamente, nel 2016, le Reti europee di riferimento per le malattie rare;

l'Italia è stata presente fin dall'inizio in tutti gli organismi che si sono occupati di ricerca scientifica nel campo delle MR a vari livelli: genetico, metabolico, farmacologico e assistenziale, oltre che negli organismi impegnati dalla diagnosi precoce alla organizzazione della rete e dei servizi collegati, nonché nel favorire l'integrazione tra le associazioni di malati. La competenza specifica e la disponibilità alla collaborazione hanno fatto sì che il nostro Paese meriti la stima e la considerazione di tutti i *partner* europei;

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». In Italia si calcola una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica; le malattie rare sono circa 8.000 e si dovrebbe distinguere tra malattie rare e malattie rarissime, perché pongono problemi diversi e richiedono un approccio diverso; 5.000 MR colpiscono meno di una persona su di un milione; un migliaio hanno una prevalenza compresa tra 1:1.000.000 e 1:100.000; 200 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;

come è emerso più volte durante le audizioni svolte nel corso della indagine conoscitiva in materia, deliberata dalla XII Commissione della Camera, e conclusasi con l'approvazione di un documento conclusivo il 28 luglio 2015, la scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, connessa alla rarità delle malattie, determina spesso lunghi tempi di latenza tra l'esordio della patologia e la diagnosi, incidendo negativamente sulla prognosi del paziente;

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;

in alcuni passaggi del Piano nazionale per le malattie rare 2013-2016 si nota un *gap*, sia rispetto allo sviluppo delle conoscenze scientifiche che all'evoluzione degli assetti normativi e alla nuova consapevolezza maturata dai pazienti e dalle associazioni che li rappresentano e ne difendono i diritti. E proprio sul piano dei diritti le richieste dei pazienti si fanno sempre più incalzanti e meno

disposte alla rassegna nei confronti di un sistema burocratico a volte lento e farraginoso;

la Rete nazionale delle malattie rare, istituita in Italia nel 2001, ha previsto fin dall'inizio il registro nazionale delle malattie rare (RNMR) e ha regolamentato l'esenzione da una serie di costi per le patologie inserite in una determinata lista, stabilita dal decreto ministeriale n. 279 del 2001: «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124», lista che da allora non è stata più aggiornata;

la Rete nazionale delle malattie rare è costituita 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;

le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette da MR sono parte integrante dei livelli essenziali di assistenza (LEA), che lo Stato – attraverso il servizio sanitario nazionale – 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 ai servizi sanitari e solidarietà;

per un paziente affetto da una malattia rara, rientrare o meno tra i LEA può comportare 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 dalla partecipazione per le prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo n. 124 del 1998;

all'istituzione della Rete nazionale hanno fatto seguito due importanti accordi Stato-regioni, nel 2002 e nel 2007, dopodiché c'è stato un deciso rallentamento nelle iniziative a favore dei malati rari;

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 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;

il 18 marzo 2014 il Parlamento ha approvato una mozione unitaria in tema di malattie rare in cui erano contenuti una serie di impegni, di cui solo alcuni hanno trovato piena soddisfazione da parte del Governo, il principale dei quali resta l'approvazione e la conseguente pubblicazione del Piano nazionale per le malattie rare,

impegna il Governo:

ad individuare criteri, modelli e indicatori di riferimento per la valorizzazione delle eccellenze presenti nei centri di riferimento italiani, siano essi dedicati alla ricerca o all'attività clinico assistenziale e ovunque si trovino (università, Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico o strutture ospedaliere nazionali), per realizzare un monitoraggio efficace degli *standard di eccellenza*, a livello scientifico, clinico-assistenziale ed organizzativo;

a supportare la Commissione europea nella procedura di valutazione e selezione dei centri di riferimento italiani che entreranno a far parte delle Reti europee di riferimento per le malattie rare su di una base rigorosamente meritocratica, che si avvalga di indicatori precisi e condivisi;

a diffondere le informazioni relative alle Reti europee di riferimento per le malattie rare, agli *standard* necessari per entrare a farne parte e alle opportunità che potrebbero scaturire fin da subito

per la ricerca a vario livello, stimolando processi di autovalutazione della qualità del lavoro nel proprio centro;

a creare una mappatura dei centri di riferimento e delle unità operative che afferiscono ad ognuno di essi, rendendola pubblica non solo sul sito del Ministero della salute e a quello dell'Istituto superiore di sanità, ma anche negli ospedali e negli ambulatori dei pediatri e dei medici di medicina generale, al fine di ottenere un quadro puntuale di ciò che si fa in un centro, di chi lo fa, di come si fa, di quante persone vi possono accedere nell'arco di tempo previsto, e con quali risultati;

a proporre modelli di integrazione e di collaborazione tra i nodi di eccellenza delle reti e i diversi operatori del servizio sanitario nazionale, in modo da favorire la conoscenza reciproca e lo scambio di competenze necessarie per garantire una attività scientifica e assistenziale sempre più efficace sull'intero territorio nazionale;

a promuovere, con il dovuto supporto delle regioni, uno sviluppo della rete nazionale delle malattie rare per renderle sempre più efficace e completa, nonché a potenziare il Registro nazionale delle malattie rare, insistendo sull'uso di sistemi di codifica delle malattie rare uguali su tutto il territorio, sulla completezza delle informazioni raccolte, con regolare e tempestiva trasmissione all'Istituto superiore di sanità, e sulla flessibilità rispetto ad ulteriori possibili sviluppi;

a potenziare la capacità di ricerca e di formazione dei centri, attraverso la partecipazione a progetti di ricerca scientifica dedicati alle: malattie rare sia sotto il profilo diagnostico-assistenziale che sotto quello della organizzazione dei servizi e dei modelli di presa in carico dei pazienti a livello individuale e familiare;

a verificare l'opportunità di garantire il coinvolgimento dei rappresentanti delle associazioni di malati rari, accreditate e dotate di un comitato scientifico, non solo nel caso in cui si tratti di soggetti che rappresentano una pluralità di associazioni, ma anche quando siano singole associazioni che hanno raggiunto livelli di esperienza e di competenza personale di riconosciuto valore;

a investire sulla sicurezza dei pazienti affetti da malattie rare attraverso: un'elevata e comprovata competenza dei professionisti, linee guida e buone pratiche sul piano clinico-assistenziale di riconosciuta qualità scientifica, la capacità di giungere a diagnosi precoci in modo corretto, l'inserimento dei pazienti in progetti di sperimentazione farmacologica ad elevata probabilità di successo la presenza di un monitoraggio costante e continuo delle procedure;

ad investire sull'aggiornamento dei pediatri di base e dei medici di medicina generale perché collaborino attivamente con i Centri di riferimento nel riconoscimento di «sintomi sentinella»;

ad investire nella prevenzione primaria e secondaria, attraverso un'opportuna diffusione delle informazioni a livello nazionale sui fattori di protezione e un effettivo contenimento dei fattori di rischio;

a facilitare la ricerca sul piano farmacologico attraverso misure di defiscalizzazione sufficientemente attrattive per gli investitori – ad esempio con la formazione di associazioni temporanee di imprese (ATI) – soprattutto quando si tratta di farmaci orfani il cui mercato è

inevitabilmente limitato, in particolare se si tratta di farmaci orfani che potrebbero fungere da salvavita;

a facilitare l'accesso dei pazienti ai farmaci *off label*, utilizzando il Fondo Agenzia italiana del farmaco, anche attraverso un opportuno coinvolgimento dei Pag. 114 medici curanti, in modo da garantire ai malati un costante ed efficace interessamento nei loro confronti, pur in assenza per il momento di soluzioni certe e definitive;

a verificare nel tempo procedure di accelerazione che consentano l'inserimento nei LEA delle malattie rare il cui *iter* di riconoscimento come tali sia stato completato, attraverso una opportuna commissione multi-disciplinare e in modo semi-automatico, senza dover attendere ogni volta l'adozione di un decreto del Presidente del Consiglio dei ministri *ad hoc* o, in alternativa, garantire ai pazienti, il cui *iter* di riconoscimento come malati rari sia stato completato, le stesse facilitazioni delle malattie rare incluse tra i LEA, sia pure in via transitoria, e in attesa che venga pubblicato il previsto, decreto del Presidente del Consiglio dei ministri di aggiornamento dei LEA.

(8-00138) «Binetti, Amato, Lenzi, Monchiero, Silvia Giordano, Marazziti, Calabrò, Fucci, Miotto, Carnevali, Casati, Piazzoni, Giuditta Pini, D'Incecco, Murer, Beni, Gelli, Burtone, Patriarca, Loreface, Colonnese».