

ATTI DI INDIRIZZO

Mozione:

La Camera,
premessi che:

il Parlamento, fin dall'inizio della legislatura, ha mostrato una particolare attenzione alle problematiche specifiche dei pazienti affetti da malattie rare (MR), approvando in data 18 marzo 2014 una mozione a loro sostegno, che conteneva una serie di impegni, molti dei quali, anche se non tutti, sono stati realizzati. Successivamente, dopo una lunga indagine conoscitiva, il 28 luglio 2015 la Commissione Affari sociali ha approvato all'unanimità un documento conclusivo, da cui sono stati tratti gli elementi essenziali per una risoluzione che in data 29 settembre 2015, è stata l'approvazione all'unanimità. Risoluzione che aveva come obiettivo specifico la tutela dei diritti delle persone affette da MR, grazie anche alla creazione degli ERN, le Reti europee di riferimento, che avrebbero permesso di fare un salto di qualità sia alla ricerca che alla assistenza delle persone affette da MR;

la Camera è intervenuta approvando una prima mozione nel marzo del 2014 (1-00382) e successivamente, il 3 dicembre 2015, la mozione n. 1-01063 sempre a prima firma della prima firmataria del presente atto di indirizzo;

da allora non pochi i cambiamenti che sono avvenuti nel settore. Il Ministero della salute ha approvato il Piano nazionale per le malattie rare 2013-2016, lungamente atteso dai malati e dalle loro famiglie, che dovrà essere aggiornato quanto prima, sulla base delle direttive europee. Tale aggiornamento dovrà tenere conto sia degli eventi positivi che hanno caratterizzato questa legislatura quali: la revisione dei livelli essenziali di assistenza (LEA) l'approvazione dei provvedimenti legislativi sugli *screening* neonatali allargati, sulla medicina transfrontaliera, sia dei problemi emersi contestualmente in questi anni, quali la riduzione delle risorse dedicate alla ricerca scientifica ovvero le lentezze che hanno caratterizzato la contrattazione dei costi per i farmaci da immettere sul mercato;

per tali ragioni, all'inizio del penultimo anno della XVII legislatura sembra opportuno sottolineare alcuni aspetti fondamentali per continuare nel lungo processo di miglioramento del Progetto personalizzato di presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare, con riferimento sia alla loro diagnosi, affinché sia sempre più tempestiva e precisa, sia alla loro cura, puntando su di una ricerca farmacologica sempre più avanzata, ma esplorando anche tutte le nuove possibilità delle terapie geniche. Ci sono, altresì, proposte di legge che hanno come obiettivo specifico l'inserimento mirato in campo lavorativo delle persone affette da malattie rare, perché possano continuare a sentirsi parte attiva del tessuto sociale, anche se alcune delle loro difficoltà possono condizionare lo svolgimento di certe prestazioni lavorative;

già la suddetta mozione del marzo 2014 metteva in evidenza come elemento fondamentale di questo approccio l'articolo 3 della Costituzione, dove si afferma che tutti i cittadini, senza distinzioni di alcun tipo, sono uguali davanti alla legge. Un articolo che impegna lo Stato a rimuovere gli ostacoli, le barriere architettoniche, ma anche culturali, che di fatto limitano l'eguaglianza dei cittadini;

ci siamo soffermati spesso con le associazioni di malati rari sul comma 2 dell'articolo 3, laddove si fa riferimento esplicito al diritto ad un pieno sviluppo della persona umana, per consentire una effettiva partecipazione all'organizzazione politica, economica e sociale del Paese, grazie anche al proprio lavoro. Il diritto al lavoro delle persone con malattie rare richiede una serie di interventi mirati sul piano normativo e per questo abbiamo presentato da tempo un ddl *ad hoc*,

che speriamo possa essere presto preso nella giusta considerazione dalla commissione di merito;

d'altra parte l'articolo 32, primo comma, della Costituzione, precisa come il diritto alla salute sia non solo un diritto fondamentale dell'individuo, ma anche un interesse specifico della collettività; la commissione europea per l'occupazione e gli affari sociali il 2 febbraio 2016 nella sua proposta di risoluzione al Parlamento europeo, parlando di disabilità si rammarica del fatto che alcuni Stati membri abbiano ancora una legislazione che esige una soglia del 50 per cento di incapacità e sottolinea come i dati dimostrino che gli investimenti fatti per la inclusione e la valorizzazione delle persone con disabilità forniscano un ritorno in termini non solo di inclusione sociale ma anche di maggiore produttività e riduzione dell'assenteismo; le persone con malattie rare hanno spesso livelli di disabilità contenuti, ma necessitano di alcune misure di tutela che è doveroso tenere nel giusto conto;

i pazienti affetti da malattie rare intendono partecipare sempre di più in prima persona ai tavoli decisionali in cui si parla di loro e delle relative esigenze, desiderano essere protagonisti a pieno titolo nell'elaborazione di normative, direttive e linee guida. Uno dei recenti slogan da loro coniato suona più o meno così: «mai più senza di noi». Intendono, quindi, poter esercitare il loro diritto all'autodeterminazione, peraltro nella piena convinzione di conoscere molti aspetti che riguardano la loro patologia più e meglio di tanti esperti;

il coinvolgimento sempre più attivo del paziente sta portando la ricerca ad essere più mirata alle esigenze dei chi soffre di patologie rare. Oggi in diversi casi i pazienti sono:

- a) motori della ricerca su specifiche malattie o settori e possono influenzare in direzioni specifiche il lavoro di enti di ricerca o aziende;
- b) sostenitori della ricerca. Le organizzazioni di pazienti promuovono azioni di raccolta fondi o partecipano a iniziative di finanziamento per progetti di ricerca;
- c) *partner* in progetti di ricerca e sono inclusi nella *governance* del progetto;
- d) partecipano come soggetti oltre che nella fase progettuale studi clinici, garantendo che si tenga conto delle loro reali esigenze e che il punto di vista del paziente non venga trascurato;

oggi, il paziente viene riconosciuto come massimo esperto della sua esperienza di malattia. Il suo «sentire» è di grande importanza per i ricercatori e può esserlo anche per i decisori in tema di assistenza socio-sanitaria. La sua è una conoscenza che non vuole sostituirsi al sapere del clinico o del tecnico, ma lo vuole affiancare per arricchirlo. Questa alleanza tra ricercatore e paziente per stimolare lo sviluppo della conoscenza scientifica è un concetto che sta gradualmente entrando nel pensiero comune ed è il primo banco di prova per il ruolo del paziente «esperto» richiesto dal nuovo Regolamento Europeo sulla sperimentazione clinica che, entro il 2018, entrerà in vigore in Italia. In questo nuovo regolamento il paziente sarà coinvolto in modo organico dalle prime fasi degli studi clinici. Ha sempre creduto nell'importanza del sapere specifico del paziente e ha, da vari anni, promosso il ruolo centrale della persona affetta da patologia rara nei processi di ricerca e decisionali con diverse iniziative di formazione realizzate insieme alle associazioni affiliate;

le malattie rare sono state identificate dall'Unione europea come un settore di sanità pubblica per cui è fondamentale la collaborazione tra gli Stati membri; da oltre 20 anni sono oggetto di raccomandazioni comunitarie, che hanno portato ad adottare programmi con obiettivi ampiamente condivisi (Decisione n. 1295/1999). Il contesto in cui si collocano attualmente travalica i confini nazionali e abbraccia tutta l'Europa, in una lunga sinergia di progetti come *Europlan*, *Eurordis*, *Orphanet* e, recentemente, anche le suddette Reti europee dei Centri di eccellenza (ERN);

in Italia si stimano approssimativamente circa 2 milioni di malati circa, moltissimi dei quali in età pediatrica; in Europa, le 5.000-8.000 malattie rare esistenti colpiscono complessivamente il 6-8 per cento della popolazione, ossia da 27 a 36 milioni di persone. È come se intere nazioni fossero colpite da tali patologie, molto diverse tra di loro per tipologia e gravità, che nelle forme più gravi appaiono debilitanti e fortemente invalidanti, potenzialmente letali. Eppure, per molte di esse, la diagnosi precoce, fatta attraverso lo *screening* neonatale, potrebbe cambiare radicalmente la qualità di vita e il costo complessivo della malattia, consentendo una prevenzione secondaria efficace;

grazie all'impegno delle precedenti mozioni e ad emendamenti approvati con la legge di bilancio 2016 e 2017 lo *screening* neonatale si è allargato alle malattie su base metabolica, ma forse ora è giunto il momento di includervi anche alcune patologie su base neurologica, per cui nel frattempo si sono rese disponibili le prime forme di terapia;

l'oggettiva rarità di molte malattie non sempre favorisce la ricerca sulle loro cause e frena gli investimenti sia in campo diagnostico che terapeutico: non solo è difficile ottenere in tempi contenuti una diagnosi esatta, ma soprattutto è difficile ottenere farmaci adeguati per trattare queste patologie, per cui si continua a parlare di farmaci «orfani». La scarsità di pazienti rende a volte difficile condurre ricerche secondo i canoni ordinari, perché non è facile arruolare un numero adeguato di pazienti che abbiano la stessa patologia rara. E questo fatto riduce l'interesse dei ricercatori, che non sanno come potrebbe essere valutata una loro ricerca svolta al di fuori dei criteri classici della ricerca biomedica;

per ovviare alle predette, reali difficoltà, che pongono ostacoli seri alla ricerca scientifica, il Regolamento CE n. 141/2000 stabilisce una serie di criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare. Le grandi case farmaceutiche, spesso poco interessate ad affrontare le prime fasi della ricerca in questo campo, osservano attentamente il lavoro di singoli ricercatori universitari o di piccoli gruppi di ricercatori che affrontano, rischiando in proprio, le fasi iniziali dello studio di alcuni farmaci. I grandi gruppi internazionali preferiscono intervenire in un secondo tempo, quando i margini di successo sono adeguatamente aumentati, grazie allo sforzo di piccoli gruppi di ricercatori ambiziosi e determinati. Per questo tagliare fondi alla ricerca indipendente, come è la ricerca che nasce in università, o negli Irccs, in piccoli laboratori di ricerca, significa anche bloccare questo processo di creatività intellettuale che finora sta dando ottimi frutti. Non a caso quest'anno, in occasione della X Giornata internazionale delle malattie rare il titolo scelto è: «Con la ricerca le possibilità sono infinite»;

il 18 maggio 2001 il Ministro della sanità, con il decreto n. 279, istituiva la rete nazionale delle malattie rare e prevedeva l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. In questi 15 anni l'Italia, grazie al lavoro di tanti professionisti, medici, biologi, biotecnologi, è diventata nazione *leader* per l'eccellenza di alcuni dei suoi ospedali specializzati in malattie rare, come ha decretato il Consiglio degli Stati membri per le Reti di riferimento europee (*European Reference Network*, ERN), il 15 dicembre 2016. È arrivato, quindi, il momento di sostenere fortemente tali strutture, predisponendo risorse adeguate;

il Registro Nazionale Malattie Rare è fulcro centrale della Rete nazionale delle malattie rare, ad oggi ha raccolto circa 200.000 casi. Esso sorveglia le malattie riconosciute dal Ssn e fornisce informazioni cliniche ed epidemiologiche per l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza. Inoltre, questi stessi dati sono utili anche nel processo di costituzione delle Reti di riferimento europee (ERNs), attraverso il quale si prevede un'ottimizzazione nella registrazione dei casi e nella collaborazione tra i registri regionali e quello nazionale, la cui sinergia è necessaria per avere un quadro epidemiologico attendibile e capace di supportare le politiche sanitarie. Visto il ruolo strategico del Registro nazionale di malattie rare: sarebbe opportuno rendere obbligatorio il flusso dei dati clinico-epidemiologici dai registri regionali al Registro nazionale. Tale flusso deve essere semestrale e completo di tutte le variabili attuali e aggiuntive, in modo raccogliere informazioni cliniche ed epidemiologiche utili alla ricerca scientifica e alla sanità pubblica;

è necessario inoltre concentrarsi di volta in volta su gruppi di malattie ingiustamente trascurate in occasione di interventi precedenti, come è accaduto per alcune rare malattie cardiache, che attualmente non ricevono adeguata attenzione e sono assenti dai recenti livelli essenziali di assistenza, dove invece compaiono altre patologie vascolari, diverse dalle patologie cardiache specifiche. Rientrano in questo gruppo di patologie cardiache rare alcune cardiomiopatie spesso di origine congenita; alcune malattie rare del pericardio e alcune malattie ereditarie associate a morte improvvisa cardiaca giovanile. Sono patologie riconosciute a livello europeo, ma non in Italia per

cui si potrebbe creare una vera e propria disparità nell'assistenza di tali malati a tutto svantaggio dei pazienti italiani;

c'è poi tutto il campo dei tumori rari, che secondo stime recenti pubblicate dall'Airtum, Associazione italiana dei registri tumori, costituiscono nel loro insieme il 15 per cento di tutti i tumori umani. Cittadini italiani affetti da una neoplasia del sangue, ad esempio, si potrebbero trovare davanti alla necessità di far fronte in prima persona ai costi di procedure non inserite tra i livelli essenziali di assistenza. È facile ipotizzare, in un contesto sociale come l'attuale, caratterizzato da un impoverimento generalizzato, che molti di loro potrebbero essere costretti a rinunciare per motivi economici. Si verrebbe così a creare una situazione di disparità nell'accesso alle cure per una categoria di malattie molto gravi, sulla base della condizione economico-sociale del malato;

appare indispensabile assicurare nell'ambito del prossimo aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, una maggiore adeguatezza delle prestazioni erogabili in regime di assistenza specialistica, con particolare riferimento agli ambiti finora trascurati, come l'ematologia e i tumori rari, rimediando a quello che è stato certamente un mero errore materiale;

le attività, i servizi e le prestazioni destinati alle persone affette da malattie rare sono parte integrante dei livelli essenziali di assistenza, che lo Stato – attraverso il Servizio sanitario nazionale – è tenuto ad erogare alle persone che ne sono affette. I livelli essenziali di assistenza, come è noto, dovrebbero essere garantiti a tutti i cittadini attraverso i sistemi regionali nei rispetto dei criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza, sulla base dei principi di equità, universalità di accesso e solidarietà. Tuttavia, gli indicatori di monitoraggio dei livelli essenziali di assistenza evidenziano ancora evidenti differenze fra le diverse regioni, per cui si pone l'esigenza di promuovere costantemente l'equità del sistema, a garanzia del necessario superamento delle disuguaglianze sanitarie, sociali e territoriali;

solo nel 2016, dopo ben 15 anni, è stato possibile pervenire all'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza con l'inserimento di oltre 110 nuove voci, tra singole malattie rare e gruppi di malattie, nell'elenco delle malattie rare;

nella precedente mozione venivano elencate una ad una, per ottenere dal Ministro della salute la giusta attenzione di tutela dei diritti dei malati, con l'eliminazione di una delle più sgradevoli forme di discriminazioni, quella tra sani e malati e peggio ancora quella tra malati e malati. Ora la nuova normativa sui LEA prevede che l'aggiornamento, sia fatto con cadenza annuale e tale aggiornamento non potrà che riguardare anche l'elenco delle malattie rare,

impegna il Governo:

- 1) ad assumere iniziative per aggiornare il nuovo piano nazionale delle malattie rare, essendo scaduto quello 2013-2016 ed essendo parzialmente cambiato il quadro generale con l'approvazione dei nuovi livelli essenziali di assistenza e la creazione delle Reti di riferimento europeo (ERN);
- 2) ad assumere iniziative volte ad inserire nel primo aggiornamento possibile dei livelli essenziali di assistenza alcune patologie rimaste fuori dall'elenco recentemente approvato, ad esempio alcune patologie cardiache rare, alcune malattie di tipo ematologico e alcuni tumori rari, sorprendentemente non ancora inclusi;
- 3) ad individuare criteri, modelli e indicatori di riferimento per la valorizzazione delle eccellenze clinico-assistenziali e scientifiche presenti nei centri di riferimento del nostro Paese (ERN), per realizzare un monitoraggio efficace degli *standard* di eccellenza, ai vari livelli, scientifico, clinico-assistenziale ed organizzativo;
- 4) a facilitare la ricerca nel campo delle malattie rare, valorizzando il lavoro e la struttura dei nuovi ERN in cui sono gruppi italiani di ricerca a fare da capofila;

- 5) a favorire nuovi modelli di integrazione e collaborazione tra gli ERN, nodi di eccellenza attualmente riconosciuti, e altri centri di diagnosi e cura per stimolare la conoscenza reciproca e lo scambio di competenze necessarie per garantire una attività scientifica e assistenziale sempre più efficace e capillare sull'intero territorio nazionale;
- 6) a potenziare il Centro delle malattie rare, creato presso l'Istituto superiore di sanità, attraverso finanziamenti mirati che consentano di sviluppare nuove linee di ricerca secondo i più recenti risultati della letteratura internazionale in ambiti finora trascurati, perché considerati privi di riscontri positivi adeguati;
- 7) a rendere obbligatorio il flusso dei dati clinico-epidemiologici dai registri regionali al registro nazionale, affinché tale flusso sia semestrale e completo di tutte le variabili attuali e aggiuntive, in modo da raccogliere informazioni cliniche ed epidemiologiche utili alla ricerca scientifica e alla sanità pubblica;
- 8) a facilitare l'utilizzo mirato di risorse pubbliche e private destinandole alla ricerca e orientandole a programmi per le malattie rare consolidati, grazie alla completezza delle informazioni cliniche ricevute e alla loro trasmissione tempestiva all'Istituto superiore di sanità;
- 9) a insistere sull'uso di sistemi di codifica uniformi su tutto il territorio nazionale, soprattutto per le nuove patologie recentemente inserite tra i livelli essenziali di assistenza, per conoscere con certezza il numero reale di pazienti che ne sono affetti e il tipo di trattamento a cui sono attualmente sottoposti;
- 10) ad ampliare il numero di malattie rare da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio, introducendo accanto alle recenti malattie su base metabolica alcune patologie neurologiche, sulla base dei recenti progressi scientifici nel campo delle terapie genetiche, che consentono in alcuni casi interventi precoci ed efficaci;
- 11) a facilitare l'accesso a cure innovative, geniche oltre che farmacologiche, il cui *iter* sperimentale Italia non è stato ancora completato, ma di cui si intravedono i primi effetti positivi e di cui non sono noti effetti secondari negativi;
- 12) a facilitare la ricerca per i «farmaci orfani», attraverso iniziative volte all'introduzione di misure di defiscalizzazione attrattive per investitori privati, con possibilità di creare nuove forme di collaborazione con ricercatori universitari, con cui dar vita a *spin off* per prodotti altamente innovativi;
- 13) a promuovere sistematicamente, anche alla luce degli sviluppi della ricerca, una costante, tempestiva e qualificata comunicazione sulle malattie rare attraverso i *media* per evitare il diffondersi di false teorie, di false aspettative e di ingiustificati timori;
- 14) a promuovere il costante confronto, oltre che con i professionisti esperti, con i rappresentanti delle associazioni malati rari, creando, tutte le volte che sia possibile, occasioni concrete di aggiornamento sulle malattie rare, a cui far partecipare oltre ai professionisti esperti anche i cosiddetti «pazienti esperti»;
- 15) ad attivare iniziative sul piano socio-previdenziale per ottenere il riconoscimento dello stato di disabilità per i pazienti con malattie rare, alla luce delle loro difficoltà concrete, per cui spesso la malattia viene diagnosticata in ritardo e in molti casi è priva di trattamenti specifici;

16) a sostenere specifiche opportunità di inserimento professionale per i malati affetti da malattie rare, anche attraverso iniziative normative che prevedano un collocamento mirato.
(1-01522) «[Binetti](#), [Lupi](#), [Calabrò](#), [Gigli](#), [Menorello](#), [Fucci](#), [Pagano](#), [Palmieri](#), [Roccella](#), [Buttiglione](#), [De Mita](#), [Cera](#), [Pizzolante](#), [Tancredi](#), [Misuraca](#), [Garofalo](#), [Bosco](#), [Minardo](#), [Ali](#), [Scopelliti](#), [Marotta](#)».