

20 Aprile 2015

Note a supporto dell'indagine conoscitiva sulle malattie rare svolta dalla XII Commissione (Affari sociali) della Camera dei Deputati

A cura di Erica Daina* e Giuseppe Remuzzi**

* *Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare Lombardia, IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri*

** *Primario USC Nefrologia Dialisi e Trapianto, Direttore Dipartimento di Medicina, Ospedale Papa Giovanni XXII, Bergamo*

e Coordinatore delle Ricerche, IRCCS Istituto Mario Negri Bergamo

Premessa

Le normative nazionali in tema di malattie rare (MR) ed in particolare il Decreto Ministeriale 279/2001 hanno determinato un progresso importante nella tutela dei pazienti con MR nel nostro Paese.

Molte Regioni hanno operato un grosso sforzo organizzativo e di coordinamento creando Reti strutturate per l'assistenza ai malati rari.

Il Piano Nazionale Malattie Rare valido per il triennio 2013-2016 rappresenta un documento sistematico e strutturato sul tema delle MR, che si innesta su strategie di pianificazione e di programmazione già da tempo messe in atto nel nostro Paese. Sebbene in Italia fosse radicata la convinzione della assoluta importanza di una adeguata gestione delle MR, fino alla emanazione del Piano Nazionale mancava un provvedimento di cornice in grado di dare unitarietà all'insieme delle azioni intraprese.

A quasi 15 anni dalla costituzione della Rete Nazionale Malattie Rare, pur riconoscendo i passi avanti citati, sono tuttavia evidenti criticità che meritano attenzione.

Considerando gli aspetti organizzativi ed assistenziali dell'approccio alle MR, tre sono in particolare le problematiche che si ritiene utile sottolineare:

- 1) il mancato aggiornamento periodico dell'elenco delle MR meritevoli di tutela ha prodotto di fatto una discriminazione tra i pazienti affetti da malattie rare inserite o meno nella lista delle esenti (Allegato 1 al DM N° 279/2001);
- 2) le diverse politiche regionali e le disposizioni adottate dalle Aziende Sanitarie Locali, pur se formalmente legittimate, hanno prodotto disomogeneità nelle scelte assistenziali con ripercussioni negative per i pazienti, per i loro familiari e per chi li cura e li assiste;
- 3) non è ancora disponibile un Registro Nazionale rappresentativo e idoneo a favorire il miglioramento delle conoscenze sulle MR e la programmazione delle politiche sanitarie;
- 4) Il Piano Nazionale Malattie Rare rappresenta un esaustivo documento di indirizzo, che non si addentra tuttavia nella operatività.

Bisogna inoltre ricordare come, sebbene per molte MR non esista ancora una cura, i recenti progressi nella comprensione dei meccanismi patogenetici e la crescita esponenziale delle conoscenze nel campo della genetica fanno ragionevolmente pensare a nuove entusiasmanti potenzialità terapeutiche. Fondamentale a questo scopo è che siano aumentati i programmi di ricerca per le MR e che lo sviluppo di nuovi farmaci sia reso possibile incentivando iniziative pubbliche/private e collaborazioni internazionali.

Priorità

Considerando le premesse e cercando di identificare delle priorità, si pongono all'attenzione della Commissione in forma estremamente sintetica alcuni aspetti, riservando eventuali approfondimenti alla discussione diretta.

L'assistenza in Centri qualificati deve essere garantita dal Servizio Sanitario Nazionale a tutti i pazienti indipendentemente dalla possibilità di formulare una diagnosi conclusiva e dalla prevalenza della loro malattia. L'identificazione di specifici Centri di riferimento, irrinunciabile nel caso di malattie rare, dovrebbe svolgersi per gruppi di patologie accomunate da problematiche affini. E' rischioso impostare l'accesso ai percorsi di cura esclusivamente sulla base dell'inserimento in un elenco e lo è ancora di più se poi questo elenco non viene puntualmente aggiornato. Succede che i pazienti affetti da malattie rare non inserite nella lista delle esenti (Allegato 1 al DM N° 279/2001) si sentano esclusi e privati delle dovute attenzioni. L'elenco dovrebbe aiutare la programmazione sanitaria e individuare un sottogruppo di malattie rare per le quali sono previste agevolazioni in termini di partecipazione alla spesa sanitaria. Pur ridimensionandone il significato, è chiaro che in ogni caso debba essere aggiornato per potersi confrontare su dati utili e per supportare i pazienti con equità.

E' importante ribadire il ruolo centrale di AIFA nel determinare la definizione del Prontuario Farmaceutico Nazionale, riconoscendolo come diritto per i cittadini di tutte le Regioni e scoraggiando l'adozione di Prontuari Regionali restrittivi.

E' necessario eliminare le differenze regionali nelle politiche di rimborso delle prestazioni sanitarie eventualmente creando sistemi di compensazione. Un fondo nazionale potrebbe essere utile in una logica di compensazione per trattamenti ad alto costo e per i farmaci in fascia C, supporto indispensabile per alcuni malati rari. Un accesso al fondo condizionato dalla trasmissione di dati sul *follow-up* dei pazienti potrebbe anche rappresentare l'occasione per aumentare il rigore nella valutazione dell'efficacia dei nuovi farmaci orfani.

Una sorveglianza post-marketing, grazie all'adozione di Registri coordinati da AIFA e indipendenti dall'industria, rappresenta la migliore garanzia per una corretta valutazione a lungo termine dell'efficacia e del rapporto costo/beneficio dei trattamenti commercializzati.

E' importante promuovere il confronto sul sistema di codifica delle malattie rare e rivalutare il set di dati da condividere per potenziare il Registro Nazionale gestito dall'Istituto Superiore di Sanità e renderlo uno strumento utile per la programmazione sanitaria e assistenziale.

Finanziamenti specifici dedicati a progetti di ricerca indipendente in ambito delle malattie rare sono indispensabili per offrire tempestivamente ai pazienti i benefici derivanti dai progressi nella comprensione dei meccanismi responsabili di malattie rare.

Le azioni previste dal Piano Nazionale Malattie Rare dovrebbero essere supportate e verificate con provvedimenti specifici.