

Audizione informale proposte di legge C. 164 Paolo Russo, C. 1317 Bologna, C. 1666 De Filippo e C. 1907 Bellucci, recante "Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare".

Gentile Presidente, Onorevoli Deputati,

Vi ringrazio per averci concesso l'opportunità di esprimere il nostro punto di vista in merito ai temi trattati nelle proposte di legge oggetto di questa audizione, temi che toccano diversi e importanti aspetti che impattano fortemente sulla vita di circa 2 milioni di malati rari, sulle loro famiglie e su tutti i soggetti che in diverso modo si impegnano per offrire loro una migliore qualità di vita e sempre nuove e migliori opportunità terapeutiche. Sono ormai 10 anni che **O.Ma.R - Osservatorio Malattie Rare - prima ed unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, dedicata alle malattie rare e ai tumori rari** - raccoglie segnalazioni dal mondo dei pazienti, dalla società civile e dal mondo della ricerca fungendo da piattaforma di confronto ed elaborazione di possibili soluzioni.

Prima di passare alla discussione vera e propria sulle tematiche contenute nelle proposte di legge, si intende esprimere il gradimento ad esse relativo; in primo luogo per l'attenzione che gli Onorevoli Deputati hanno deciso di dedicare al mondo dei rari e, in secondo luogo, al contenuto delle proposte che, se approvato, consentirebbe di risolvere molte delle criticità che i malati rari si trovano a dover affrontare e che in più occasioni sono state segnalate anche allo *Sportello Legale di O.Ma.R. 'Dalla parte dei rari'*, dimostrando come ci si stia avviando sulla strada di far divenire le **malattie rare una priorità di salute pubblica**.

Analisi proposte di legge.

In linea generale quello che emerge dall'analisi è che tutte le proposte presentate contengono importanti provvedimenti: quello che auspichiamo è che il testo finale raccolga gli elementi più interessanti di ciascuna al fine di giungere ad un testo che possa avere il più alto e positivo impatto possibile. Nell'analizzare le proposte ci siamo soffermati in particolare su 4 gruppi di tematiche, che sono le seguenti:

DEFINIZIONE DI MALATTIA RARA E DI FARMACO ORFANO

Articolo 1, comma 2 A.C. 1317.

La definizione di malattia rara contenuta nella proposta è perfettamente coerente con quanto riportato all'interno del Regolamento (CE) n 141/2000, il quale stabilisce che, ai fini di della definizione di malattia rara, occorrono criteri obiettivi basati sulla prevalenza della affezione con una diffusione non superiore a 5 casi su 10 000. La distinzione qui effettuata tra malattie rare ed ultra rare, del tutto nuova nella legislazione, seppur basata sulla prevalenza e su una chiara volontà di essere d'aiuto a quelle situazioni che, per numeriche più basse, possono essere meno attrattive per la ricerca, potrebbe generare, come effetto non voluto, una forma di discriminazione tra gli stessi malati rari, cioè tra coloro che sono rari e coloro che sono 'più rari degli altri'.

La bassa prevalenza e la variabilità della concentrazione pari al 100% (Rapporto Annuale

OSSFOR 2018) delle malattie rare, sono elementi sufficienti per comprendere la complessità del fenomeno, senza una necessaria distinzione tra la prevalenza delle diverse patologie. **Siamo dunque perplessi sull'effettiva utilità di questa distinzione, ravvisando invece la necessità di rafforzare benefici e tutele per i malati rari nella loro complessità.** Inoltre, essendo la definizione di malattia rara connessa quella di Farmaco Orfano – designazione che viene concessa a livello europeo – si ravvedere il rischio di generare una confusione tra normativa europea e normativa italiana: **si ritiene pertanto più adeguato che l'Italia sposti questa discussione in altra sede, nello specifico a livello di Commissione Europea all'interno della proposta di emendamento del Regolamento (CE) n.141/2000 relativo ai farmaci orfani.**

ACCESSO ALLE TERAPIE E AIUTI ALLE IMPRESE ED ENTI DI RICERCA

Su oltre 7000 malattie rare note poco più di 100 hanno una specifica terapia a disposizione, la maggior parte delle quali sviluppate negli ultimi 15 anni. E' evidente che:

- è fondamentale che sia garantito il massimo accesso, e la massima velocità di **accesso dei pazienti a queste terapie**, considerando anche che spesso i farmaci orfani rappresentano l'unica speranza di cura per i pazienti affetti da malattia rara, e che questi non possono essere utilmente trattati con altre terapie,
- occorre proseguire sulla strada degli **incentivi alla ricerca** e alle imprese ed enti di ricerca – profit e non profit – che si impegnano nella ricerca e sviluppo di soluzioni terapeutiche

Due articoli contenuti nelle presenti proposte possono essere importanti al fine di raggiungere questi risultati:

- **Articolo 6, comma 1 A.C. 1317**

In relazione a quanto riportato nell'articolo in oggetto si propone di tenere in considerazione quanto stabilito nell'Accordo sull'accesso ai farmaci innovativi, stipulato in sede di Conferenza Stato-regioni nel 2010, secondo il quale le Regioni sono tenute a garantire ai pazienti l'immediata disponibilità dei farmaci innovativi, anche senza il loro formale inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri regionali. Tale obbligo è stato successivamente ribadito dal decreto legge 158/2012, stabilendo che l'immediata disponibilità deve essere prevista indipendentemente dall'inserimento dei medicinali nei Prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle autorità regionali e locali.

L'estensione di tale normativa anche ai farmaci orfani consentirebbe a quei pazienti che non possono essere utilmente trattati con altre terapie, di vedere assicurato il loro diritto alla tutela della salute per come sancito dall'articolo 32 della nostra Carta Costituzionale.

Inoltre, la formulazione dell'articolo secondo cui *“I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti affetti dalle malattie a cui la registrazione fa riferimento e sono inseriti nel Prontuario farmaceutico italiano nelle classi esenti dalla compartecipazione alla spesa sanitaria”* sembra non tenere in considerazione che la rimborsabilità per i farmaci orfani è sottoposta alla valutazione effettuata dalla Commissione Tecnico Scientifica e dal Comitato

Prezzi e Rimborso dell'Agenzia Italiana del farmaco.

A tal proposito, appare opportuno sottoporre alla Vostra attenzione che tale procedura di valutazione dei farmaci orfani, secondo quanto previsto dall'articolo 12 comma 5 bis D.L. n. 158/2012, convertito in L. n. 189/2012, con il quale è stata istituita la C.D. Procedura dei cento giorni, prevede che ai fini della classificazione e della rimborsabilità da parte del Servizio Sanitario Nazionale per i farmaci orfani, per i farmaci di eccezionale rilevanza terapeutica e per i farmaci ospedalieri è previsto un procedimento negoziale accelerato, in base al quale tali farmaci vengono autorizzati in via prioritaria, dando agli stessi precedenza rispetto ai procedimenti pendenti alla data di presentazione della domanda di classificazione. La valutazione in questione, secondo la norma, dovrebbe concludersi entro cento giorni, tuttavia stando a quanto riscontrato dall'analisi riportata nel Rapporto Annuale di OSSFOR, il tempo medio impiegato da AIFA è di circa 218 giorni.

- **Articolo 9, A.C. 1317.**

Riguardo all'istituzione di un auspicabile FONDO PER LA RICERCA sulle malattie rare e sullo sviluppo di farmaci orfani, sarebbe auspicabile una combinazione delle 4 proposte a partire dall'art. 9 A.C 1317 aggiungendo la possibilità di utilizzare il suddetto anche per programmi di sorveglianza sull'efficacia dei farmaci (A.C. 164) e per programmi di informazione per le persone affette da malattie rare (Articolo 3, A.C 1907).

In 10 anni di attività, infatti, Osservatorio Malattie Rare ha raggiunto la certezza che le informazioni circolanti siano ancora scarse e soprattutto difficilmente accessibile e che questo causi lentezze nella diagnosi, nell'accesso alle terapie e disagi rilevanti nella vita dei pazienti, inclusa la possibilità che questi possano rivolgersi a fonti non affidabili mettendo a rischio la loro stessa salute.

AGGIORNAMENTO DEI LEA E DELLA LISTA DELLE MALATTIE RARE

Articolo 3, A.C. 1317 e Articolo 4, A.C. 164. (Aggiornamento dei LEA)

Rispetto a quanto previsto dagli articoli suindicati, **si ritiene opportuno proporre un'integrazione tra gli stessi**. In particolare la proposta n. 1317 fa espresso riferimento ai "farmaci di fascia C necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, nonché la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedia, neuropsicologia e cognitiva"; questo comma, in maniera precisa comprende nei LEA tutta una serie di prestazioni che, in molte regioni, sono considerate quali extra Lea e pertanto non rimborsate dal Servizio Sanitario nazionale. In questo modo, oltre ad evitare una discriminazione legata al luogo di residenza del paziente trattato, si assicura a quelle patologie, per le quali non esiste una terapia farmacologica di poter accedere a tutte quelle prestazioni in grado di ritardare il decorso della stessa.

Di contro, però la proposta n. 164 fa espresso richiamo all'estensione della **rimborsabilità agli accertamenti diagnostici genetici anche per i familiari e alle cure palliative**, misura che sarebbe importante tanto ai fini di una diagnosi precoce che a garantire scelte procreative consapevoli. **A tali parole si suggerisce l'aggiunta delle 'cure domiciliari', soprattutto in considerazione della cronicità di molte malattie rare** (Cure Territoriali e Malattie Rare: verso un nuovo modello di presa in carico dei pazienti - Alleanza Malattie Rare).

Articolo 10, A.C 1317, Articolo 4, A.C 164 e Articolo 4, A.C 1666 (Aggiornamento della lista delle malattie rare esenti)

Al di là della diversa attribuzione di responsabilità per questo atto (Centro Nazionale Malattie Rare Vs Ministero) si ravvisano delle difficoltà da affrontare 'a monte'.

- La prima è che qualsiasi lista è per definizione 'ad excludendum', poiché lascia prive di questa tutela soprattutto le persone più fragili, quelle che per la rarità estrema della loro patologia sono prive di diagnosi, oltre che le persone affette da patologie meno note e di recente classificazione.
- La seconda difficoltà riguarda in modo particolare i tempi di aggiornamento della lista: ci sono voluti 15 anni per il primo aggiornamento, mentre nuove patologie vengono classificate dalla scienza ogni anno.

Si ravvisa dunque la necessità in primo luogo di abbandonare il meccanismo di una lista chiusa in favore di una 'aperta', che accolga i malati senza diagnosi e quelli affetti dalle malattie più rare, e di inserire una cadenza cogente per l'aggiornamento.

Disposizione mancante.

Nel quadro, a nostro avviso particolarmente completo, descritto dalla proposta n. 1317 potrebbe essere aggiunto un articolo dedicato al Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale - PDTA.

A questo proposito, l'Osservatorio Farmaci Orfani sta conducendo uno studio sul tema, al fine di individuare un prototipo di PDTA valido per la generalità delle malattie rare; tale prototipo dovrà poi essere declinato ed integrato a seconda delle necessità specifiche di ciascuna patologia rara trattata, questo in considerazione del fatto che ciascuna malattia rara si caratterizza per il necessario intervento di un Team multidisciplinare, composto da diversi specialisti per consentire una valida presa in carico del paziente. L'utilizzo di uno schema di base generalizzato potrebbe evitare la "geopardizzazione" dell'assistenza dei malati rari sul territorio nazionale.