



Premessa intervento UNIAMO FIMR 15 ottobre 2019 c/o audizione

Obiettivo della Federazione UNIAMO FIMR :

**Garantire alle persone affette da malattie rare il diritto alla migliore qualità di vita possibile**

Ringraziamo i promotori della legge ed i membri della Commissione per la disponibilità ad un confronto con i rappresentanti dei pazienti, con la volontà di realizzare un dialogo pieno ed effettivo nel corso del lavoro parlamentare. Siamo convinti che, come avvenuto finora, il lavoro seguito da questa autorevole Commissione sarà basato su un esame obiettivo delle tematiche in discussione, volto a proseguire e rafforzare il diritto alla salute dei Malti Rari.

È un momento storico per le malattie rare: **per la prima volta l'Organizzazione delle Nazioni Unite (ONU) ha incluso tali patologie in una dichiarazione politica**, nello specifico quella sulla copertura sanitaria universale (UHC), adottata da tutti i 193 Stati membri, durante la 74<sup>a</sup> Assemblea Generale. Con questa dichiarazione gli Stati Membri si sono impegnati a realizzare gli interventi sanitari più efficaci e scientificamente accreditati per le patologie rare.

L'ultimo provvedimento riguardante le malattie rare risale a diciassette anni fa, quando fu adottato il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, in materia di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Grazie a questo regolamento, ancora oggi molto attuale, sono stati istituiti la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e, presso l'Istituto superiore di sanità, il Registro nazionale delle malattie rare al fine di ottenere, a livello nazionale, un quadro complessivo delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

**Ma oggi non è più sufficiente.**

Queste malattie, oltre a essere numerose, circa 2 milioni i « malati rari » non meno di 6 milioni tenendo conto delle famiglie, sono molto eterogenee e sono accomunate da una caratteristica estremamente importante dal punto di vista socio-sanitario: la difficoltà sia nell'effettuare una rapida, corretta diagnosi sia nel trovare un'adeguata terapia (che esiste solo per circa 300 patologie su oltre 8000), nell'individuare i centri specializzati nella diagnosi e nella cura e nell'ottenere informazioni corrette e nell'accesso agli eventuali trattamenti. Sarebbe un errore ricavare dal concetto di rarità una visione circoscritta del fenomeno. Si tratta invece di un problema sanitario primario.

Ciascuna delle proposte di legge presentate ha ottimi spunti di riflessione e affronta punti importantissimi per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara.



Probabilmente nessuna contiene in sé tutti gli elementi perché questo sia effettivamente realizzato.

Auspichiamo quindi che possa essere fatta una sintesi riepilogativa, trasversale, con l'integrazione dei tanti elementi positivi in un unico documento, che possa essere sostenuto nel suo iter legislativo da tutte le forze politiche, in modo da arrivare velocemente ad un'approvazione; **sarebbe una conquista per tutti.**

Finalmente leggiamo la famiglia dei Malati Rari al centro di una proposta di legge (1666) con una serie di misure volte a fornire strumenti previdenziali e assistenziali a sostegno delle famiglie con bambini affetti da una malattia rara con disabilità grave; ma è fondamentale prevedere medesime misure anche per i caregiver e malati rari maggiorenni anche con disabilità non grave, perché tutti i MR hanno una disabilità importante, dolorosa e faticosa, in alcuni casi evidente esteriormente, in altri meno ma possono ugualmente devastare e portare all'emarginazione. Quindi è necessario che le misure siano indirizzate a tutti i Malati rari (minorenni e maggiorenni) e loro famiglie. Attenzione particolare andrebbe posta, a nostro parere, a tutte quelle patologie che comportano ritardo mentale, che dovrebbero essere considerate gravi senza ulteriori necessità di controllo.

Crediamo sia ugualmente importante l'introduzione di sussidi, aiuti e sgravi oltre che prepensionamenti per i genitori dei pazienti, una vera novità per il mondo dei MR.

Valutiamo positivamente la grande attenzione alla formazione; tale formazione, oltre che a tutti gli operatori sanitari e sociali, dovrebbe essere estesa anche ai rappresentanti dei pazienti. Altro elemento innovativo è l'introduzione della garanzia di un supporto psicologico e organizzativo alla persona affetta da una malattia rara e ai suoi familiari, nonché l'informazione e la comunicazione adeguate alle situazioni e alle evoluzioni cliniche ipotizzate e alle circostanze vissute dal nucleo familiare, anche attraverso il coinvolgimento delle associazioni del territorio.

Un fattore fondamentale riguarda la ricerca, senza la quale le speranze per i malati rari si spengono: è necessario riprendere e supportare gli investimenti, introducendo incentivi fiscali che possano aiutare chi si dedica alle malattie rare, che sono da sempre un paradigma che porta anche alla scoperta di cure per patologie più diffuse numericamente.

Inoltre in conformità con quanto stabilito dalla Commissione europea, le rappresentanze delle persone affette da malattie rare sono chiamate a partecipare attivamente ai processi decisionali strategici, di monitoraggio e di valutazione delle attività svolte nel settore delle malattie rare, sia a livello regionale che a livello nazionale, vediamo inserita in una proposta di legge il riconoscimento della Federazione italiana malattie rare – UNIAMO, in quanto membro del Consiglio delle alleanze nazionali dell'Organizzazione europea per le malattie rare (EURORDIS) come interlocutore primario per esprimere pareri nel corso dei processi.

## Emendamenti fondamentali

### **1 – Criteri base per l'individuazione dei presidi della rete**

Particolare attenzione va posta all'individuazione dei presidi della Rete, ai criteri in base ai quali vengono accreditati e alla permanenza del tempo dei criteri di scelta. Devono essere assicurati ai pazienti:

- Un percorso pre-diagnostico per i non diagnosticati;
- una certificazione di diagnosi;
- una presa in carico che preveda anche la medicina territoriale, riabilitativa, domiciliare;
- Integrazione con i supporti sociali messi a disposizione dagli altri soggetti della rete;
- La permanenza dei criteri deve essere rivalutata ogni anno/biennio per verificare la rispondenza alle necessità dei pazienti.

### **2 – Supporti assistenziali, commissioni INPS, diritto al lavoro**

- Miglioramento nella valutazione del diritto ai supporti assistenziali

E' fondamentale l'integrazione delle competenze medico scientifiche delle commissioni INPS con quella dei centri di riferimento/ERN per assicurare una adeguata competenza per il giudizio delle patologie, garantire una omogeneità del trattamento tra i diversi territori e soprattutto diminuire drasticamente i contenziosi e i costi per lo Stato ed i Cittadini.

- E' compito dei centri di riferimento per le malattie rare definire il danno attuale ed evolutivo del MR, nonché i profili delle funzioni e delle attività indispensabili per formulare il profilo del bisogno assistenziale del paziente. E' indispensabile strutturare una migliore sinergia con l'INPS per la certificazione relativa ai malati rari, utile anche a poter inquadrare meglio la patologia e le sue implicazioni. Il profilo paziente dovrebbe essere trasmesso alle Commissioni INPS, con un linguaggio comprensibile alla commissione, in modo che possa essere utilizzato nella definizione del grado di gravità della patologia. E' auspicabile che l'INPS emani apposite linee guida per permettere l'uniformità di trattamento su tutto il territorio nazionale per la stessa patologia.
- Proponiamo che la Malattia Rara, quando in concomitanza con ritardi mentali e deficit cognitivi, sia SEMPRE riconosciuta, sia in età pediatrica che in età adulta, come grave ai sensi dell'Art 3 comma 3 della 104/92.
- **Benefici sul trattamento pensionistico**
  - Sarebbe bene prevedere dei benefici anche per i genitori o familiari che si prendono cura di minorenni e maggiorenni con un'invalidità non definita come grave.
  - contributi figurativi anche per genitori/familiari di figli maggiorenni anche per il pregresso (quando il figlio era minore)
- Fondo di solidarietà per le famiglie

- Di fondamentale importanza l'Istituzione del Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare presso il Ministero della salute destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza dei minori dovrebbe essere ampliato anche alle famiglie dei maggiorenni ed è importante che la rappresentanza dei pazienti inserita nel comitato di gestione venga affidata alla Federazione che li rappresenta a livello nazionale.
- E' importante altresì che vengano definiti meglio i criteri di distribuzione del Fondo.
- **diritto al lavoro:** particolare attenzione va posta alla tutela del lavoro delle persone con MR e dei loro familiari, introducendo sgravi fiscali all'assunzione, facilitando la possibilità di lavori part time e telelavoro, per poter ridare dignità alla persona con MR e alle famiglie e renderle in grado di sostenere il peso economico che invariabilmente una patologia rara porta con sé.

### 3 – Presa in carico

- Prevedere un lavoro di rete e di collegamento fra territorio (medicina di base, terapisti, assistenti sociali), presidi, centri di competenza e centri ERN per garantire una presa in carico personalizzata (PAI) all'interno dei più generali PDTA, predisponendo degli standard di PDTA per ciascuna sindrome rara o gruppo di patologie con bisogni assistenziali congruenti, basati su linee guida condivise, che possano essere più facilmente e velocemente personalizzati e approvati da ciascuna Regione utilizzando competenze anche eventualmente non presenti su base regionale, ciò al fine di rendere più efficiente il sistema e diminuire i costi ed i contenziosi a carico della collettività.
- Coinvolgere attivamente le associazioni nella definizione dei PDTA e in tutti gli aspetti dei piani di presa in carico per sfruttare la competenza acquisita sul campo
- Dare seguito a quanto già previsto nella 279, che prevedeva i centri interregionali per le ultra rare, estendendo la norma anche a quelle rare per le quali le competenze sono concentrate in pochi centri in Italia.
- Sarebbe opportuno che i LEA venissero aggiornati e finanziati con periodicità almeno annuale per poterli rendere attuali sia rispetto alle nuove patologie riconosciute sia rispetto alle nuove terapie eventualmente disponibili.
- Gli integratori e farmaci di fascia C, quando prescritti dai centri di competenza, dovrebbero essere inclusi nei LEA.
- **Protocolli personalizzati/PAI**
  - Nel protocollo personalizzato devono essere indicate anche le figure deputate alla realizzazione del PAI (piano di assistenza individualizzato) e le relative competenze, oltre che gli strumenti e gli indicatori di controllo che permettano il monitorare dell'effettiva realizzazione dello stesso ;
  - I piani di assistenza e riabilitazione personalizzati devono essere con intensità calibrata sulle esigenze dei pazienti con percorsi di assistenza e cura domiciliare che riducano al massimo le necessità di ospedalizzazione;



- Nel PAI devono essere coinvolti anche MMG, PLS, insegnanti, assistenti sociali e quindi in generale tutte le persone che seguono la PCMR nelle varie attività della vita quotidiana.

Dato che il PAI è già stato definito sarebbe opportuno omogeneizzare le definizioni.

- **diritto allo studio:** deve essere garantito il diritto allo studio anche in presenza di lungo degenze o necessità di domiciliarizzazione del piccolo paziente. Devono essere garantiti gli insegnanti di sostegno e il supporto educativo in tutti i casi in cui questo sia ritenuto opportuno dalle apposite commissioni, con partenza del servizio dal primo giorno di scuola.

#### 4 – Ricerca, farmaci orfani, registri di patologia

Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici o alla produzione dei farmaci orfani, ai **sogetti pubblici o privati** che svolgono tali attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati **sarebbe importante applicare un sistema di incentivi fiscali** per gli stanziamenti dedicati all'avvio alla realizzazione di tali progetti.

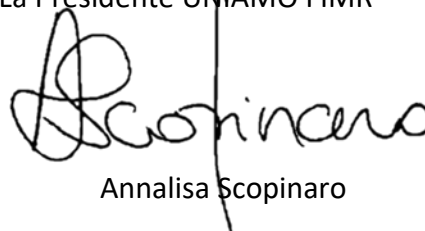
- **Farmaci approvati da AIFA**  
Deve essere garantita la disponibilità in maniera uniforme su tutto il territorio italiano, senza ritardi dovuti all'approvazione delle singole regioni, dei farmaci approvati da AIFA.
- **Farmaci Orfani**  
Particolare attenzione va posta al supporto ai farmaci orfani; dovrebbero essere previsti, in aggiunta a quanto già previsto, percorsi specifici in fase di autorizzazione utilizzando anche il supporto delle associazioni dei pazienti.
- **Farmaci Innovativi**  
Deve essere garantita in maniera uniforme su tutto il territorio italiano la disponibilità di farmaci innovativi, per i quali sia stata dimostrata l'efficacia terapeutica a norma di legge o che costituiscano l'unica alternativa terapeutica possibile. A livello nazionale devono essere previsti sistemi di contrattazione del prezzo che tengano conto dell'efficacia terapeutica e del progressivo aumento di utilizzo, con revisioni periodiche anche dopo brevi periodi. Sarebbe opportuno anche ridefinire i termini relativi ai campionamenti per le sperimentazioni cliniche, considerata la scarsa numerosità del numero dei pazienti con MR.
- **Registri di patologia**  
È opportuno prevedere, con realizzazione progressiva nel tempo, il supporto all'istituzione di registri di patologia che oltre ai dati epidemiologici possano raccogliere la storia clinica delle persone con malattia rara. E' necessario inoltre facilitare il

collegamento dei registri di patologia con le biobanche. Solo la sinergia di questi due elementi potrà incentivare ancora di più la ricerca.

## 5 - Rappresentanza dei pazienti

**Qualunque ente si decida di costituire, se ritenuto necessario, per il coordinamento sulla delicata tematica delle Malattie rare e per la ricerca,** deve prevedere al suo interno la rappresentanza dei pazienti con pari diritto e dignità con le altre figure previste. La nostra proposta è di riconoscere Uniampo, la Federazione Italiana Malattie Rare, come soggetto interlocutore deputato alla nomina dei rappresentanti dei pazienti, sulla base di processi di selezione trasparenti e pubblici. Sarà la Federazione a valutare le competenze dei rappresentanti da inserire al tavolo, con proprio atto di nomina, e soprattutto ad assicurare il necessario coordinamento e feedback con tutte le Associazioni, come d'uso da 20 anni da parte della Federazione.

La Presidente UNIAMO FIMR

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Scopinaro".  
Annalisa Scopinaro