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" – 5 novembre 2019 – Ministero della Salute

Gentile Presidente, Onorevoli Deputati,

Vi ringrazio per l'odierno invito a discutere sui temi trattati nelle proposte di legge oggetto di questa audizione.

L'intervento si concentra su alcuni spunti di riflessione che nascono dalla lettura combinata dei ddl, con l'obiettivo di fornire un supporto alla sistematizzazione delle proposte, nell'ottica di una legge quadro in materia di MR.

In via preliminare si rileva che "l'adeguata assistenza" che i ddl promuovono potrebbe essere assicurata con l'applicazione delle misure già previste dalla normativa attualmente in vigore in materia di Livelli Essenziali di Assistenza, così come un significativo miglioramento dell'assistenza potrebbe scaturire dalla concreta applicazione delle misure già previste dalla specifica normativa in materia di MR (dm n. 279/2001).

L'elenco 7, allegato al dPCM 12 gennaio 2017, prevede un consistente ampliamento delle malattie rare erogate in regime di esenzione, realizzato mediante l'inserimento di più di 110 nuove entità tra singole malattie rare e gruppi di malattie.

A differenza degli allegati in materia di specialistica ambulatoriale e di protesica, i quali ai sensi dell'art. 64, commi 2 e 3 del dPCM citato, non sono entrati ancora in vigore, in quanto collegati all'emanazione di un decreto sulle tariffe ancora in istruttoria, l'allegato 7 è entrato in vigore all'atto della pubblicazione sulla GU del dPCM LEA.

Per quanto riguarda, quindi, le eventuali modifiche dell'allegato, a normativa vigente, devono tenere conto e comunque coordinarsi con le disposizioni dell'art.1, co. 556 della l. 28 dicembre 2015, n. 208; conseguentemente l'aggiornamento dell'elenco può avvenire esclusivamente previa valutazione da parte della Commissione nazionale per l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza e la promozione dell'appropriatezza del Servizio Sanitario Nazionale, con la successiva adozione di un dPCM, d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni e PA e previo parere delle Commissioni parlamentari, da pubblicare nella Gazzetta Ufficiale, previa registrazione della corte dei Conti.

Entrando più specificatamente nel merito delle proposte di legge, si segnala quanto segue.

In relazione alla definizione dell'articolo 2, comma 1, del ddl 164, il termine "residenti" dovrebbe essere sostituito da "abitanti", in linea con l'espressione adottata in ambito comunitario.

Diversa è, invece, la considerazione in relazione al comma 2 del ddl 164, o al comma 3 dell'art 1 del ddl 1317, allorché ci si riferisce alle variazioni dei criteri di individuazione di una malattia rara disciplinata in sede di Unione europea, "*che se migliorativa, è fatta immediatamente propria dall'Italia*" o che i criteri in sede di UE "*sono resi esecutivi in Italia*". In proposito occorre evidenziare che i criteri di individuazione in sede di Unione europea potrebbero essere adottati con finalità diverse da quelle del Servizio sanitario nazionale italiano; quest'ultimo, infatti, già garantisce l'accesso di tutti i cittadini alle prestazioni e ai servizi inclusi nei LEA in relazione ai bisogni e indipendentemente dalle specifiche malattie, inoltre aggiunge, come giusto e doveroso corollario, per le persone affette da MR, una tutela supplementare attraverso il riconoscimento del diritto all'esenzione. Questo diritto è applicato a tutte le malattie rare, salvo che per alcune residuali, soggette a remissione, per le quali è prevista una puntuale indicazione.

Per quanto attiene alla certificazione rilasciata all'assistito, occorre ribadire che deve essere riconosciuta su tutto il territorio nazionale, a prescindere dal Presidio che l'abbia rilasciata. Ciò posto, va segnalato che il percorso disegnato dal dm 279/01, all'art 5, prevede già che l'assistito per il quale sia stato formulato da un

medico specialista del SSN il sospetto diagnostico di una malattia rara è indirizzato, in base alle informazioni del competente Centro interregionale, dallo stesso medico, ai presidi della rete in grado di garantire la diagnosi. I presidi assicurano l'erogazione, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, delle prestazioni finalizzate alla diagnosi.

A causa della variabilità delle singole prassi locali, ciò non sempre è garantito; è quindi auspicabile un chiarimento nel senso sopra delineato, che includa anche la redazione di un piano assistenziale di totale presa in carico del paziente completo di eventuali percorsi riabilitativi.

Pertanto, quando in alcuni ddl si parla di rimborsabilità, proprio al fine di evitare confusioni applicative, occorre sostituire il termine con quello di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni.

Si precisa che la vigente normativa, prevede anche l'esenzione per le indagini genetiche sui familiari dell'assistito, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, senza condizionarle alla conferma diagnostica in ordine alla positività del referto.

Un nodo essenziale, sul quale, è opportuno soffermarsi è quello delle reti di assistenza. Stante l'esiguità numerica dei casi delle singole malattie rare, è opportuno che la rete nazionale non si riduca ad una mera somma di reti regionali, ma garantisca la presenza di strutture con caratteristiche tali da costituire riferimenti certi in ambito sovraregionale o nazionale per i pazienti e per i medici che li seguono, così come già previsto, con regolamentazione precorritrice, dal dm 279/2001. Ferma restando l'autonomia regionale nell'articolare l'organizzazione delle strutture ospedaliere e dei servizi secondo le modalità ritenute più appropriate alla realtà del proprio territorio, è indubbio che occorre chiudere l'iter previsto dal dm 279/01, che all'art 2, comma 1, stabilisce un preciso percorso per la definizione della rete che è costituita da presidi accreditati, individuati dalle Regioni. Nell'ambito di tali presidi, su proposta della Regione interessata, d'intesa con la Conferenza Stato Regioni e PA, con decreto ministeriale sono individuati i Centri interregionali di riferimento.

Con la successiva regolamentazione, spesso di natura pattizia, ma anche con riferimenti nel PNMR, si è verificato un certo disallineamento nelle definizioni. Occorre, quindi stabilire in maniera puntuale le competenze dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei presidi della rete.

Il Ministero, infatti, in ottemperanza alla sentenza del TAR Lazio, sezione III, quater, n. 11113 del 12/11/2007, ha emanato il d.m. 15 aprile 2008 avente ad oggetto: "Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza".

L'individuazione citata, riservata alle malattie c.d. rarissime, è stata, comunque, effettuata in via transitoria, fino alla piena operatività dei registri regionali e del registro nazionale presso l'ISS.

I tempi sono ormai maturi per addivenire ad una individuazione dei Centri sovra regionali, mutuamente riconosciuti da tutte le Regioni, su parere unanime della Conferenza SR e PA.

Si condivide l'opportunità, segnalata nei ddl, di incentivare accordi o protocolli di collaborazione fra le Regioni, ma occorre ribadire che questi devono fondarsi sulle specifiche competenze cliniche, sulla base di criteri di esperienza e competenza oggettivamente comprovati, dei vari presidi/centri, sulle singole malattie o gruppi di malattie. Ovviamente eventuali accordi devono essere conformi all'attuale assetto comunitario definito dalle reti ERN.

Allorquando, invece, si parla di reti orizzontali, occorre definire i compiti e le attribuzioni in capo ai soggetti attuatori, sui quali articolare le conseguenti responsabilità.

Per esempio, una struttura ospedaliera non può realizzare la presa in carico domiciliare, che invece è compito specifico dei servizi territoriali in ambito di assistenza distrettuale, che andrebbero indubbiamente potenziati per queste particolari categorie di assistiti al fine di garantire per loro e i loro caregiver una migliore qualità di vita; così come nessuna struttura del SSN può fornire "assistenza legale" ai pazienti in quanto non è deputata ad altre funzioni se non quella di fornire servizi e prestazioni sanitarie. Senz'altro potrebbe, invece, fornire

indicazioni e informazioni alle persone affette da malattia rara per facilitare l'orientamento suo e dei familiari "tra i servizi e le istituzioni preposti al riconoscimento di tali diritti".

Per quanto riguarda le infrastrutture a supporto delle reti, non appare sufficiente la proposta di trasmissione al Ministero della salute, attraverso il Registro nazionale, di "una sintesi" delle stesse informazioni raccolte (identificativo del soggetto e la malattia rara per cui egli è esente). Si mette in evidenza che il fine del Registro nazionale, già istituito dal dm n. 279/2001, non è solo di attuare un monitoraggio epidemiologico, ma di fornire supporto alla programmazione nazionale in tema di malattie rare. Per questo scopo è indispensabile che le ulteriori informazioni raccolte a livello regionale, rispetto all'identificativo del soggetto e la malattia rara per cui egli è esente, siano trasmesse al Registro nazionale e che il data set minimo, già condiviso con Accordo in CSR del 10 maggio 2007 sia ampliato con le ulteriori informazioni indicate dall'articolo 3, comma 2 del dm n. 279/2001. Infatti, data l'esiguità numerica dei pazienti, le informazioni utili alla programmazione nazionale non riuscirebbero a costituire una massa critica sufficiente se raccolte e trattenute esclusivamente in ambito regionale.

Il Direttore Generale
Andrea Urbani