

Premessa intervento di

Simona Bellagambi

Rappresentante UNIAMO FIMR in EURORDIS - Rare Diseases Europe

12 novembre 2019

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".

**Garantire in maniera EQUA alle persone affette da malattie rare
il diritto alla migliore qualità di vita possibile per non lasciare indietro nessuno**

Gentile Presidente, Onorevoli Deputati

Ringrazio 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. In accordo con quanto già evidenziato da UNIAMO FIMR sono convinta 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 delle persone che vivono con una malattia rara e a sostenere il loro nucleo familiare riconoscendo **le Malattie Rare come una delle priorità di salute pubblica**

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^a Assemblea Generale. Con questa dichiarazione gli Stati Membri si sono impegnati ad inserire le **Malattie Rare nella propria agenda politica** e a garantire un accesso equo ai servizi socio-sanitari appropriati ai membri di **questa comunità spesso invisibile**. Questo importante traguardo è stato raggiunto grazie soprattutto agli sforzi di **EURORDIS**, che rappresenta 869 Associazioni di pazienti in 71 paesi e **Rare Diseases International** sostenuti dalle proprie Federazioni Nazionali e dai propri membri.

A partire dalla Giornata delle Malattie Rare 2020 e per i prossimi anni è stato scelto come spunto di riflessione il tema dell'**EQUITA'**: il diritto che le persone con malattia rara hanno di ottenere le stesse opportunità di ogni cittadino, per sfruttare al meglio il proprio potenziale e poter essere membri attivi della cittadinanza e della società.

L'Italia si è dimostrata pioniera adottando il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, con cui è stata costituita la rete nazionale delle malattie rare, il Registro nazionale e il riconoscimento all'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. **Ma oggi lo scenario è cambiato: grazie ai progressi della scienza e della**



conoscenza, le persone con malattia rara hanno una vita più lunga e necessitano di ulteriori interventi socio-sanitari resi accessibili tempisticamente e omogeneamente su tutto il territorio nazionale di cui una legge deve tener conto.

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 e delle loro famiglie che è l'obiettivo dell'attività di EURORDIS e UNIAMO FIMR.. Probabilmente nessuna contiene in sé tutti gli elementi perché questo sia effettivamente realizzato.

Auspicio quindi, così come fatto da UNIAMO FIMR, che possa essere fatta una sintesi riepilogativa, trasversale, con l'integrazione dei tanti elementi positivi e delle indicazioni ricevute, 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.**

Evidenziare, in una proposta di legge (1666), **il riconoscimento dell'impatto che una malattia rara ha sul nucleo familiare**, 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 è molto importante; **ma è fondamentale allargare le medesime misure anche ai maggiorenni e alle disabilità meno gravi clinicamente**, perché tutte le malattie rare hanno una disabilità dolorosa e faticosa, in alcuni casi visibile, in altri meno ma che spesso porta all'emarginazione.

Supporto in modo particolare la richiesta, avanzata da UNIAMO FIMR, **di attenzione** che andrebbe posta, a tutte quelle patologie che comportano **ritardo mentale, che dovrebbero essere considerate gravi senza ulteriori necessità di controllo.**

Ritengo ugualmente che sia doverosa **l'introduzione di sussidi, aiuti e sgravi oltre che prepensionamenti per i genitori delle persone con MR**, che si fanno carico della maggior parte del carico assistenziale. Una vera novità per il mondo dei MR e coerente con la riflessione a livello Europeo.

Valuto 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 che ormai devono essere considerati partners fondamentali in ogni processo.**

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.

La **ricerca rappresenta la speranza per le persone con MR** ed è un settore chiave : è necessario rilanciare la ricerca pubblica e supportare gli investimenti privati, 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 comuni e prevedere delle **collaborazioni pubblico-privato.**



Plaudo all'inserimento, in una proposta di legge, **del riconoscimento del ruolo della Federazione italiana malattie rare – UNIAMO**, in quanto membro del Consiglio delle Federazioni Nazionali dell'Organizzazione europea per le malattie rare (EURORDIS) **come interlocutore primario per esprimere pareri nel corso dei processi**. Ne ravvedo la conformità con quanto stabilito dalla Commissione europea e cioè che 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 nazionale che a livello regionale e anche la coerenza con quanto esistente in altri Paesi Europei.

Emendamenti fondamentali

1 – I presidi della rete

- Particolare attenzione va posta all'individuazione dei presidi della Rete, ai criteri in base ai quali vengono accreditati e alla permanenza nel tempo dei criteri di scelta. **Necessario prevedere un monitoraggio valutativo anche esterno ogni anno/biennio** per la rivalutazione della permanenza dei criteri stessi e per verificare la rispondenza alle necessità dei pazienti.

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;
- **Un approccio olistico** con l'integrazione dei supporti sociali messi a disposizione dagli altri soggetti della rete;
- **La transizione tra l'età pediatrica e quella adulta attraverso un percorso strutturato tra centri**

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 competenza/EuropeanReferenceNetwork 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 come grave sia in età pediatrica che in età adulta**, 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 **che 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 **ma anche di non essere un peso per la comunità divenendo soggetti attivi**.

3 – Presa in carico

- Prevedere **l'introduzione della figura del case manager** che faciliti l'accesso a tutti i servizi della rete socio-sanitaria sollevando la famiglia da questo carico
- Prevedere un **lavoro di rete e di collegamento** fra territorio (medicina di base, terapisti, assistenti sociali), presidi, centri di competenza e centri afferenti alle European Reference Networks per garantire una presa in carico personalizzata (PAI) all'interno dei più generali PDTA
- Prevedere **lo sviluppo 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.
- **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. Aggiornamento dei LEA e della lista delle Malattie Rare

- Sarebbe opportuno che la Lista delle Malattie Rare e i LEA venissero **aggiornati e finanziati** con periodicità almeno **annuale** per poterli rendere attuali sia rispetto alle **nuove patologie riconosciute, per non creare pazienti di serie A e serie B**, sia rispetto alle nuove terapie eventualmente disponibili.
- Gli **integratori e farmaci di fascia C e i trattamenti non farmacologici**, quando prescritti dai centri di competenza, dovrebbero essere **inclusi nei LEA** per evitare qualsiasi discriminazione legata al luogo di residenza

5. 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. Auspicabile l'istituzione di un Fondo per la Ricerca.

* **Farmaci approvati da AIFA**

Deve essere garantita la disponibilità immediata in maniera uniforme su tutto il territorio italiano, senza ritardi dovuti all'inserimento nei prontuari regionali, 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

E' 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 organismo** si decida di costituire, se ritenuto necessario, **per il coordinamento delle tematiche 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** come è già presente in altri Paesi Europei.

- 
- Ritengo quindi necessario prevedere che questo riconoscimento passi anche attraverso **l'individuazione di permessi lavorativi ad hoc, quando necessari, e dei rimborsi spese** che rendano possibile questa partecipazione.
 - Appoggio la proposta di UNIAMO FIMR , di riconoscere 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.