

Memoria O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare

“Proposta di Piano nazionale di ripresa e resilienza (Doc. XXVII, n. 18)”

3 febbraio 2021

Gentile Presidente, Onorevoli Deputati,

Vi ringrazio per averci concesso l’opportunità di presentare questa memoria su una questione decisiva e di rilevante importanza, quale la Proposta di Piano nazionale di Ripresa e Resilienza. Sono ormai 10 anni che O.Ma.R - Osservatorio Malattie Rare - prima ed unica realtà, in Italia e in Europa, dedicata interamente alla raccolta e divulgazione di informazioni sulle malattie rare e ai tumori rari - raccoglie segnalazioni dal mondo dei pazienti, dalla società civile e dal mondo della ricerca, dando loro una voce forte e fungendo da piattaforma di confronto ed elaborazione di possibili soluzioni.

Nel corso di questa pandemia le diverse Istituzioni competenti hanno messo in campo una serie di strumenti, tra i quali l’assistenza domiciliare e la telemedicina, che hanno dimostrato non solo la loro efficacia di fronte all’emergenza, ma anche di essere possibili strumenti utili per gestire la presa in carico dei pazienti in maniera più organizzata ed efficiente per il prossimo futuro.

E’ facendo tesoro di tutte queste esperienze adottate in tempi di emergenza che si potrebbe prendere spunto per costruire il sistema di presa in carico di domani e per riorganizzare quel sistema sanitario, per tanti anni orgoglio del nostro Paese. C’è poco da inventare, basterebbe censire e diffondere le buone pratiche esistenti ed adattarle al territorio, dove possibile, inserendole anche all’interno dei PDTA per le malattie rare, e laddove questi non ci sono, costruirli seguendo le orme di chi ha già lavorato ad un modello. Questo è certamente il primo e più generale suggerimento che ci sentiamo di dare.

Considerata la natura e il settore di interesse e di attività dell’Osservatorio, le considerazioni espresse all’interno della presente memoria verteranno sul tema relativo al “finanziamento di programmi/progetti di ricerca finalizzata in materia di malattie rare e tumori rari”. A questo proposito si riportano di seguito gli ambiti sui quali, a nostro avviso, le risorse dovrebbero essere destinate.

1. Implementazione della Telemedicina per la Rete delle Malattie Rare.

In questo senso, uno degli interventi di significativo valore potrebbe essere quello relativo all’implementazione degli strumenti e delle infrastrutture informatiche, necessarie per consentire un rapido trasferimento delle informazioni e dei risultati diagnostici tra i centri della rete, incluse le reti europee ERN, e per facilitare una valida presa in carico dei pazienti anche in prossimità del luogo di residenza, senza il necessario e frequente spostamento verso i Centri di Riferimento.

A questo proposito, l’accreditamento dei centri di riferimento risale a molti anni fa, non sempre l’elenco dei centri è stato sottoposto ad aggiornamento e verifica. Ciò che riteniamo opportuno sollevare anche in questa

sede è che non sempre alla definizione dei centri 'Hub' è seguita una puntuale organizzazione dei centri 'Spoke' e cioè quelli più vicini al paziente sul territorio. La definizione di questa rete con la partecipazione delle reti ERN, la codificazione dei rapporti tra questi, il reciproco coinvolgimento nei percorsi di presa in carico e la predisposizione di opportuni sistemi di scambio di informazioni e referti in via telematica, permetterebbero al paziente di accedere al meglio delle conoscenze scientifiche con meno spostamenti e il più vicino possibile alla sua residenza, attraverso un sistema organizzato in grado di evitare il continuo spostamento dei pazienti accompagnati da pagine e pagine di documentazione per dimostrare una storia clinica che spesso viene ripetuta ogni volta da lui stesso o dal suo caregiver. Tutto ciò necessita di un costante e continuo monitoraggio, al fine di verificare che vi siano sempre e realmente a disposizione le figure (l'equipe multidisciplinare) adeguate alla specifica necessità.

Tale monitoraggio era indicato tra le attività previste dal precedente **Piano Nazionale Malattie Rare - PNMR**, privo di dotazione economica, e dovrebbe essere re-inserito nel nuovo PNMR, atteso ormai da anni, con l'auspicio che **possa essere deliberato presto e dotato di adeguata copertura finanziaria** con la quale far fronte, in maniera adeguata, a tutte le necessità in esso contenute.

L'implementazione della telemedicina e del teleconsulto, ma anche dell'assistenza domiciliare, rappresentano le richieste da sempre portate all'attenzione delle Istituzioni da parte delle diverse associazioni rappresentative dei pazienti e dalla Relazione Programmatica dell'Intergruppo Parlamentare per Malattie Rare.

2. Implementazione della Rete per i Tumori Rari.

Se per le Malattie Rare esiste una Rete che per certi versi dovrebbe essere aggiornata e dotata di strumenti, come sopra descritti, in grado di consentire una migliore ed uniforme presa in carico del paziente su tutto il territorio nazionale, per i Tumori Rari, ad oggi manca ancora un riconoscimento formale per l'istituzionalizzazione della Rete Tumori Rari, che seppur prevista per legge non è, alla partita, ancora costituita. Tale mancato riconoscimento, e dunque l'assenza di chiare attribuzioni di compiti e funzioni, provoca criticità nella presa in carico dei pazienti e nel loro diritto a ricevere adeguate cure, a prescindere dal luogo di residenza. L'assenza di una Rete strutturata si trasforma, infatti, anche in una circolazione delle informazioni e delle competenze inefficiente e frammentata, affidata alla buona volontà di collaborazione dei singoli clinici e quindi ad occasione di reciproca conoscenza più che ad un disegno organico ed omogeneo. A patire le conseguenze peggiori di tale mancanza, e a pagarne il prezzo in termini di salute, sono le persone, anche bambini, affette da un tumore raro.

La loro possibilità di essere indirizzati verso un centro con reale expertise e con l'adeguato approccio multidisciplinare, e quindi di avere una presa in carico ottimale, dipende da quanto il centro in cui recano per la prima volta abbia in precedenza trattato casi simili, o quanto il singolo medico specialista consultato, sia inserito all'interno della Rete professionale. Una questione di fortuna nell'incontrare nel loro percorso qualcuno in grado di trattarli efficacemente o guidarli verso altre strutture; questa fortuna però non garantisce a tutti i cittadini di poter essere validamente indirizzati e presi in carico presso i centri sanitari con maggiore expertise.

Per questa ragione, ora più che mai, appare necessario agire con velocità, sollecitando la ripresa dei lavori condotti da Agenas nell'ambito del Coordinamento funzionale della Rete Nazionale dei Tumori Rari (RNTR), al fine istituzionalizzare la Rete sui Tumori Rari e portare a conclusione il lavoro.

Sul tema, la proposta portata dall'Osservatorio Malattie Rare, a seguito di un confronto con i clinici e la Federazione delle Associazioni di Volontariato in Oncologia – FAVO è quella **di procedere con l'identificazione dei Centri ERN (EURACAN, PaedCan, EUROBloodNet) quali nodi, così da generare in modo veloce un primo "embrione" di questa rete.** Questa soluzione, realizzabile nel breve termine, e già capace di generare effetti positivi, potrà poi essere ulteriormente implementata nel tempo. Affinché però questa rete possa effettivamente funzionare **sarà necessario provvedere ad un finanziamento delle reti ERN - Reti di Riferimento Europee dedicate alla diagnosi cura dei tumori rari** - così che possano svolgere il ruolo di "nodi" della Rete Tumori Rari.

Lo stanziamento consentirebbe in particolar modo di implementare lo strumento della telemedicina di includere i test molecolari, oggi essenziali per disegnare percorsi efficienti di cura basati sulla *precision medicine*, tra i livelli essenziali di assistenza.

3. Implementazione dello Screening Neonatale Esteso.

La maggior parte delle malattie rare ha una causa genetica e dunque congenita, molte producono effetti evidenti e gravi fin dalla nascita, alcune possono portare anche alla morte nel giro di poche settimane o mesi, o ad una disabilità gravissima fin dai primi anni di vita. Grazie all'attività di ricerca e agli sviluppi della medicina oggi alcune di queste malattie possono essere diagnosticate fin dai primi giorni di vita al fine di intervenire con terapie, farmacologiche o dietetiche, capaci di evitarne le conseguenze.

Lo screening è uno strumento di prevenzione secondaria estremamente efficace, che si sta diffondendo sempre più in diverse aree del mondo. L'Italia è il paese europeo con la politica di screening neonatale più avanzata, questo grazie soprattutto alla Legge 167/2016 e ai successivi aggiornamenti e decreti attuativi, che trova le sue radici in precedenti esperienze che il nostro paese ha portato avanti fin dai primi anni '90.

Con Legge di Bilancio, n. 145 del 2018, attraverso l'emendamento proposto dall'On. Volpi si è stabilito l'inserimento di ulteriori patologie nell'elenco di quelle sottoponibili allo screening neonatale, ed in particolare patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale. Successivamente, con il Decreto Legge n. 162 del 2019, è stata introdotta un'ulteriore modifica della legge 167/2016 sullo Screening neonatale esteso, con la quale sono state attribuite ulteriori risorse da dedicare: 2 milioni più per l'anno 2020 e 4 milioni in più a decorrere dall'anno 2021.

Ad oggi, nonostante il termine stabilito per la legge, il panel delle patologie da sottoporre a screening non è ancora stato aggiornato. In data 30 novembre 2020 il Ministero della Salute ha convocato il tavolo per l'estensione del panel, il quale dovrà concludere i lavori, stando al decreto istitutivo, entro il 31 maggio 2021.

Attraverso un lavoro di analisi e di confronto con i clinici di riferimento per le diverse patologie e con le relative Associazioni di pazienti, l'Osservatorio Malattie Rare ha prodotto un documento (SNE – Prospettive di estensione del panel) nel quale, oltre ad individuare le patologie che, in possesso dei requisiti previsti per legge, potrebbero essere inserite nell'elenco delle patologie sottoponibili a screening neonatale, ha



individuato la necessità di destinare ulteriori fondi, oltre a quelli da previsti per legge, al fine di poter validamente e da subito prendere in carico i piccoli pazienti evitando il decorso delle singole patologie che, se non prese per tempo possono produrre effetti sul paziente e di conseguenza incrementare i costi sostenuti dal Servizio Sanitario Nazionale per la gestione dello stesso durante tutto il corso della sua vita.