

I documenti di:

**quotidiano****sanità.it**

*Quotidiano online di informazione sanitaria*

**Dossier**

**Documentazione legislativa**

**Studi e ricerche**

**Interventi e relazioni**

## Mozione unitaria sulle malattie rare (approvata dalla Camera il 18 marzo 2014)

La Camera,

premessi che:

dal 1999 in Europa le malattie rare hanno cominciato ad accrescere la loro importanza nella normativa comunitaria, acquistando una progressiva visibilità presso le istituzioni e presso l'opinione pubblica. La normativa europea ha un importante peso di indirizzo anche per le scelte politiche dell'Italia. I primi risultati ottenuti per accendere l'interesse dei decisori politici, nazionali ed internazionali, non sono apparsi sufficienti però ai pazienti, ai loro familiari e alle organizzazioni di volontariato. C'era il rischio che le malattie rare rimanessero un argomento colto, ma troppo fragile, nascosto nelle pieghe di articoli di legge, troppo spesso inattuati, perché privi della necessaria forza di contrattazione dei soggetti coinvolti. Un tema di discussione politica riservato ad una ristretta cerchia di decisori che avrebbero potuto anche vanificare tutto il lavoro dei loro predecessori. EURORDIS (*European Organization for Rare Diseases*), l'organizzazione europea di pazienti, che ha avuto un ruolo di primo piano nella pressione verso i massimi organismi politici comunitari al fine di inserire le malattie rare nelle normative europee, ha ascoltato a lungo i bisogni e le idee dei pazienti, nella loro singolarità, e delle associazioni disseminate in tutta Europa, riunite in Associazioni di associazioni come UNIAMO. Sono queste mega-associazioni che hanno proposto la Giornata mondiale delle malattie rare;

anche in Italia, ogni anno, si celebra la Giornata mondiale delle malattie rare, istituita per richiamare l'attenzione dei media sulle condizioni dei pazienti con malattie a bassa incidenza, spesso penalizzati per la difficoltà della diagnosi e la scarsa disponibilità di terapie efficaci; nonostante nel corso degli ultimi anni la ricerca scientifica abbia compiuto notevoli progressi, vi sono ancora moltissimi stati patologici non adeguatamente conosciuti e non ancora classificati, moltissime malattie per le quali non sono possibili né sussidi diagnostici, né adeguate forme di prevenzione, né terapie, ed altre ancora che colpiscono un numero relativamente basso di persone, le cosiddette malattie rare;

l'articolo 3 della Costituzione afferma che tutti i cittadini, senza distinzione di sorta sono uguali davanti alla legge (uguaglianza formale, comma 1) e impegna lo Stato a rimuovere gli ostacoli che concretamente limitano l'uguaglianza dei cittadini per ragioni di vario tipo, comprese quelle che riguardano la loro salute (uguaglianza sostanziale, comma 2). Inoltre poiché il bene «Salute» è tutelato dall'articolo 32 della costituzione, primo comma, non solo come diritto fondamentale dell'individuo, ma anche come interesse della collettività, appare evidente come sia necessario dare a tutti i cittadini le stesse opportunità rimuovendo i fattori di disparità sociale, territoriale ed economica esistenti, anche e soprattutto quando incidono sul piano della salute, come accade per le malattie rare;

le «malattie rare» sono patologie debilitanti e fortemente invalidanti, potenzialmente letali, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità; in gran parte di origine genetica, circa nell'80 per cento dei casi, mentre per il restante 20 per cento dei casi si tratta di patologie acquisite che comprendono anche forme tumorali rare, malattie autoimmuni, patologie di origine infettiva o tossica. Ai sensi del Regolamento CE n. 141 del 2000 e precedenti normative, sono considerate rare quelle patologie «la cui prevalenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti». In Italia si calcola una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. Nell'Unione europea (Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003) questa soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, ossia 1 caso su 2.000 abitanti: l'Italia si attiene a tale definizione; altri Paesi adottano parametri leggermente diversi; negli Usa, ad esempio, una malattia è considerata rara quando non supera la soglia dello 0,08 per cento. La legge giapponese, invece, definisce rara una patologia che comprende meno di 50.000 casi (4/10.000 abitanti) in Giappone; molte patologie sono però molto più rare, arrivando appena a una frequenza dello 0,001 per cento, cioè un caso ogni 100.000 persone;

oggi, nell'Unione europea, si conoscono tra 5.000 e 8000 malattie rare, che colpiscono complessivamente il 6-8 per cento della popolazione, ossia da 27 a 36 milioni di persone. Lo slogan utilizzato dalle associazioni dei malati rari recita: «Le malattie sono rare, ma noi siamo tanti!». La definizione di «rara» non ha certo favorito il processo di ricerca e di attenzione alle cause di tali patologie, frenando gli investimenti sia in campo diagnostico che terapeutico, per cui non solo sono pochi i centri in cui si può ottenere in tempi contenuti una diagnosi esatta, ma è scarsa anche la ricerca per la produzione di nuove molecole, con conseguenti ritardi nella cura. La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra l'esordio della patologia e la diagnosi, cosa che incide negativamente sulla prognosi del paziente; inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti «farmaci orfani»,

potenzialmente utili per tali patologie;

nel 1999 l'Italia, contestualmente all'Unione europea, ha identificato nelle malattie rare un'area di priorità in sanità pubblica; ha esplicitato priorità ed obiettivi da raggiungere ed è intervenuta con un provvedimento specifico, il decreto ministeriale n. 279 del 2001: Regolamento d'istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Il decreto nell'allegato 1 riporta l'elenco delle malattie rare allora riconosciute dal Servizio sanitario nazionale. Il decreto prevede inoltre un costante aggiornamento di questo elenco sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche. Le regioni italiane, con la modifica del titolo V della Costituzione, che trasferisce loro una competenza specifica in tema di programmazione ed organizzazione sanitaria, hanno preso in carico l'applicazione della normativa nazionale;

il regolamento CE n. 141/2000 stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare. A livello europeo, nel 2000 è stato pubblicato il regolamento (CE) n. 141/2000 concernente i medicinali orfani con l'istituzione della procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Per svolgere questa attività è stato istituito, nell'ambito dell'*European Medicines Agency (EMA)*, il *Committee for orphan medicinal products (Comp)*;

il 20 marzo 2008 l'AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco – ha stabilito le linee guida per la classificazione e conduzione degli studi osservazionali sui farmaci. Ma ancora oggi, nonostante un accordo Stato-regioni dell'8 luglio 2010, non esiste una normativa adeguata a sostegno dei malati e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di carattere economico assistenziale, che si sommano alla grave carenza di strutture e alla assenza di farmaci adeguati alla cura di tali patologie;

in Francia il piano nazionale per le malattie rare, in vigore dal 1994, prevede l'autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci (ATU), con lo scopo di garantire l'accesso alle cure da parte dei pazienti e l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima che abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio, purché il farmaco sia in fase di sviluppo avanzato e non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco regolarmente autorizzato. Questo modello ha consentito a più di 400 prodotti farmaceutici di ottenere l'autorizzazione temporanea di utilizzo, permettendo ai pazienti di utilizzarli in media 12 mesi prima dell'ottenimento dell'autorizzazione all'immissione in commercio. Lo schema dell'ATU, applicato ai farmaci destinati alla cura di malattie rare o orfane o gravi, consentirebbe ai pazienti di avere a disposizione tali farmaci con largo anticipo rispetto ai tempi necessari alla conclusione degli studi clinici ed all'ottenimento dell'autorizzazione alla commercializzazione. Alla insistenza delle famiglie occorre rispondere con la dovuta solidarietà, ma anche con la indispensabile razionalità nella valutazione dei processi e delle procedure;

nonostante l'Italia sia sempre stata sensibile su questo tema, non solo inserendolo tra i punti fondamentali del piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000, ma anche predisponendo il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, con cui si stabiliva l'esenzione dai costi sanitari per circa 350 patologie, a tutt'oggi sono molteplici le malattie rare non ancora riconosciute ed inserite nei livelli essenziali di assistenza. Tra le malattie rare non ancora inserite nei livelli essenziali di assistenza si segnalano a titolo d'esempio: 1) sindrome di acalasia-addisonismo-alacrimia; 2) agenesia del corpo calloso; 3) sindrome di Aicardi-Goutières; 4) alveolite fibrosante idiopatica; 5) amartomatosi multiple; 6) sindrome di Andermann; 7) anemia aplastica; 8) anemia refrattaria; 9) angioedema acquisito; 10) angiomasiosi cistica diffusa dell'osso; 11) anoftalmia/microftalmia/microcornea complex; 12) anomalie dell'apparato ciliare; 13) sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi; 14) sindrome da anticorpi anti-sintetasi; 15) aracnodattilia contrattuale congenita; 16) atresie, fistole e duplicazioni del tubo digerente; 17) sindrome di Austin; 18) deficit della beta-ossidazione; 19) sindrome di Byler; 20) Cadasil (Cerebral arteriopathy autosomal dominant with subcortical infarcts and leukoencephalopathy); 21) calcinosi tumorale; 22) sindrome cardio-facciale di Cayler; 23) sindrome di Char; 24) cheratodermia ereditaria palmo-plantare; 25) chronic infantile neurologic cutaneous and articular syndrome (sindrome Cinca); 26) deficit di citocromo C ossidasi; 27) malattia di Coats; 28) sindrome di Cohen; 29) colestasi familiari progressive intraepatiche; 30) complesso Carney; 31) congenital deafness, onycho-osteodystrophy and mental retardation (sindrome Door); 32) coroidite multifocale; 33) coroidite serpigginosa; 34) malattia da corpi poliglucosani; 35) sindrome di Costello; 36) sindrome di Dandy-Walker; 37) sindrome di Danon; 38) sindrome di Dent; 39) sindrome di Desbuquois; 40) difetti congeniti della glicosilazione proteica; 41) displasia neuroectodermica tipo Chime; 42) disgenesia gonadica XX; 43) distonia idiopatica familiare; 44) distrofia neuroassonale infantile; 45) emicrania emiplegica familiare; 46) emi ipertrofia congenita; 47) emiplegia alternante; 48) emosiderosi polmonare idiopatica; 49) estrofia vescicale; 50) eteroplasia ossea progressiva; 51) malattia di Fahr; 52) febbre mediterranea

familiare; 53) sindrome da febbre periodica con iper IgD; 54) febbre periodica ereditaria; 55) sindrome FG; 56) fibrodiplosia ossificante progressiva; 57) sindrome di Fine-Lubinsky; 58) galattosialidosi; 59) sindrome di Goldberg-Shprintzen; 60) sindrome di Hallervorden-Spatz; 61) malattia da inclusi neuronali intranucleari; 62) ipertensione arteriosa polmonare idiopatica; 63) sindrome KBG; 64) sindrome di Kenny-Caffey; 65) sindrome di Laron; 66) sindrome di Larsen; 67) sindrome di Lenz; 68) linfedema primario cronico; 69) sindrome di Lowe; 70) sindrome di Lujan-Fryns; 71) macrocefalia-lipomi multipli-emangiomi; 72) sindrome di Mainzer-Saldino; 73) sindrome di Marden-Walker; 74) sindrome megalocornea-ritardo mentale; 75) meloreostosi; 76) sindrome di Menkes; 77) metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi; 78) metilmalonicoaciduria; 79) sindrome Michelin tire baby; 80) miosite a corpi inclusi; 81) malattia di Mohr; 82) nanismo primordiale microcefalico osteodisplastico (MOPD); 83) sindrome di Nasu-Hakola; 84) neuropatia ereditaria sensoriale ed autonoma; 85) neutropenia cronica idiopatica grave; 86) sindrome del nevo basocellulare; 87) sindrome di Nijmegen; 88) sindrome di Ondine; 89) sindromi oro-facio-digitali; 90) paralisi bulbare progressiva; 91) sindrome di Pendred; 92) Pfeiffer, sindrome di gruppo «sindromi con (prevalente) cranio sinostosi»; 93) deficit di piruvato decarbossilasi; 94) sindrome di Pitt-Rogers-Danks; 95) poichiloderma congenito; 96) progeria; 97) sindrome di Prune Belly; 98) rachitismo vitamina D dipendente tipo I; 99) sindrome di Refetoff; 100) rene policistico autosomico recessivo; 101) sindrome di Rhotmund-Thomson; 102) sindrome di Schnitzler; 103) sclerosi sistemica; 104) sindrome di Senior-Loken; 105) sindrome di Shprintzen-Goldberg; 106) sindrome di Shwachman-Diamond; 107) siringomielia-siringobulbia; 108) sindrome di Sotos; 109) tubulopatie primitive/congenite e altre;

la recente vicenda Stamina, se da un lato richiede la massima comprensione verso il disagio e la sofferenza di bambini affetti da malattie rare gravissime, dall'altro obbliga a fare chiarezza sull'uso di farmaci innovativi, perché se sceglie per sé stessi una terapia, fosse anche impropria e inadeguata, rientra tra i diritti dell'individuo, non rientra tra i suoi diritti decidere quali terapie debbano essere autorizzate dal Governo e debbano essere fornite nelle strutture pubbliche. Il Governo dal canto suo ha il dovere di assicurare ai cittadini cure farmacologiche adeguatamente sottoposte a tutti i controlli sperimentali previsti; non ha invece il dovere di assecondare tutte le scelte individuali, se non sono adeguatamente supportate dai dati della ricerca. Non sono le campagne mediatiche lo strumento in base al quale adottare decisioni di carattere terapeutico,

impegna il Governo:

a verificare in che modo e fino a che punto ci si prende cura dei bisogni delle persone affette da malattie rare, tenendo conto che sono spesso lasciate sole anche dal Servizio sanitario nazionale e in questo momento di crisi economica del Paese sono ulteriormente penalizzati;

a coordinare a livello nazionale e promuovere a livello regionale, i registri delle patologie di rilevante interesse sanitario, in modo da fare chiarezza sul numero reale di pazienti che ne sono affetti, consentendo l'utilizzo mirato delle risorse pubbliche;

a dare una definizione tempestiva delle «malattie rare» da includere nell'elenco delle patologie e provvedere all'aggiornamento di norma biennale tenendo conto delle nuove conoscenze tecniche ed epidemiologiche.

ad istituire il Comitato nazionale delle malattie rare, presso il Ministero della salute, tenendo conto nella composizione dei rappresentanti delle regioni, dell'Istituto superiore della sanità e delle associazioni di tutela dei malati, nonché dei rappresentanti dei ministeri competenti in merito (salute, pubblica istruzione, università e ricerca, politiche per la famiglia, solidarietà sociale);

a valutare l'opportunità di adempiere alla legge n. 648 del 1996, anche dal punto di vista delle risorse finanziarie al fine di permettere un più ampio e veloce accesso a cure innovative, non ancora approvate in Italia, mantenendo un criterio di equità tra le diverse patologie;

a valutare l'opportunità di promuovere la defiscalizzazione delle spese sostenute in Italia per la ricerca clinica e pre-clinica relativa ai farmaci orfani e alle malattie rare, con particolare attenzione ai progetti rivolti al territorio delle regioni con disavanzo e sottoposte a piani di rientro;

a valutare la possibilità di introdurre misure a favore dei farmaci orfani, sul modello vigente negli USA: l'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio; una procedura di registrazione accelerata; un credito di imposta pari al 50 per cento delle spese sostenute per la sperimentazione clinica; un periodo di esclusività di mercato di sette anni; ad assicurare su questi temi una tempestiva e qualificata comunicazione con l'opinione pubblica attraverso

i *media* per evitare il diffondersi di false teorie, di false aspettative e di ingiustificati timori;

a porre in essere tutte le iniziative necessarie per garantire la presa in carico dei malati affetti da malattie rare e delle loro famiglie;

ad assumere iniziative dirette ad aggiornare l'allegato n. 1 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001, contenente l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, con cadenza biennale e non più triennale, prevedendo l'inserimento nello stesso di altre malattie rare finora escluse e, in particolare, delle 109 malattie rare inserite nel sopra citato elenco dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 23 aprile 2008;

ad adottare iniziative che consentano l'accesso universale allo *screening* neonatale che sarebbe in grado di individuare precocemente nei neonati decine di malattie metaboliche ereditarie, evitando così gravissimi stati di invalidità;

ad adottare le iniziative necessarie affinché le diagnosi di malattia rara siano effettuate dai presidi della rete di cui all'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base di appositi protocolli diagnostici e affinché gli stessi presidi della rete provvedano all'emissione della relativa certificazione di malattia rara con validità illimitata nel tempo e su tutto il territorio nazionale, al fine di assicurare l'erogazione a totale carico del Servizio sanitario nazionale di tutte le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza;

a portare a conclusione, il prima possibile, l'*iter* d'adozione del piano nazionale sulle malattie rare, concertando con le regioni un monitoraggio periodico delle fasi di attuazione;

a favorire l'utilizzo *off-label* di farmaci di cui è nota l'efficacia, supportata da evidenze scientifiche, al fine di un eventuale inserimento nella lista del decreto-legge n. 536 del 1996, convertito dalla legge n. 648 del 1996, sviluppando da parte dell'Agenzia italiana del farmaco un'attenzione particolare per le malattie rare;

ad assicurare l'istituzione e l'implementazione di *network* di ricerca relativi a singole malattie rare o a gruppi di esse che tengano conto dei criteri già definiti in sede europea per l'identificazione di centri e di *network* di eccellenza, facendo sì che talinetwork, oltre a dimostrare il possesso dei requisiti di eccellenza, siano collegati in rete ai rispettivi *network* europei ed internazionali ed abbiano dimensione di norma sovraregionale e nazionale;

a valutare l'opportunità di includere nei livelli essenziali di assistenza previsti per i soggetti affetti da malattie rare, solo qualora prescritti dai presidi della rete nazionale delle malattie rare, le prestazioni per le terapie riabilitative, le prescrizioni non farmacologiche quali integratori alimentari o specifici alimenti, nonché i farmaci il cui costo è interamente a carico del cittadino, se funzionali al trattamento delle malattie rare;

ad estendere la sorveglianza effettuata dal registro nazionale delle malattie rare a tutte le malattie rare e non solo – come ora previsto – a quelle per le quali è prevista la gratuità dell'assistenza da parte del Servizio sanitario nazionale;

ad aggiornare l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, con cadenza almeno biennale:

a garantire l'aggiornamento della rete nazionale delle malattie rare e delle esenzioni, nonché delle relative prestazioni sanitarie, predisponendo tutti gli atti necessari affinché quando una malattia rara è riconosciuta e certificata dai presidi della rete, questa sia inserita in tempo reale, nel registro nazionale delle malattie rare, snellendo l'*iter* burocratici che nulla hanno a che vedere con l'identificazione della malattia rara;

a prevedere all'interno del Fondo Sanitario Nazionale risorse adeguate da destinare alle malattie rare;

a valorizzare il centro nazionale per le malattie rare presso l'ISS chiamandolo a svolgere, tra le altre, le seguenti attività: coordinamento delle attività degli enti che svolgono attività di ricerca, promuovendo l'attività di aggiornamento dei dati presso medici e operatori sanitari; aggiornamento del registro delle malattie rare di cui all'articolo 3 del regolamento adottato con decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, coordinamento con l'attività dell'AIFA in materia di farmaci orfani; promozione delle attività di formazione per medici o operatori sanitari in materia di prevenzione, diagnosi e assistenza socio sanitari anche di tipo domiciliare; definizione di parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida e protocolli più avanzati sulle malattie rare; elaborazione di linee di indirizzo e proposte da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, ricerca, tutela e promozione sociale, formazione;

ad attivare iniziative finalizzate a rendere le persone con malattie rare consapevoli dei propri diritti e delle proprie potenzialità;

a coinvolgere i rappresentanti associativi delle persone con malattie rare nei tavoli decisionali;

ad introdurre la valutazione qualitativa periodica dei centri e dei presidi anche attraverso il pieno coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e degli altri soggetti interessati della rete;

a favorire, per quanto di sua competenza, l'*iter* delle proposte di legge di iniziativa parlamentare allo scopo di procedere all'approvazione della normativa in materia di malattie rare e farmaci orfani in tempi certi, evitando ritardi che

si ripercuotono sul diritto alla salute di tanti cittadini.

(1-00382) «Binetti, Lenzi, Silvia Giordano, Palese, Nicchi, Dorina Bianchi, Balduzzi, Rondini, Argentin».