

Sen. Emilia Grazia DE BIASI

Presidente

Milano, 12 dicembre 2013

12ª Commissione permanente (Igiene e sanità)

SENATO DELLA REPUBBLICA

Piazza Madama 00186 - Roma

Oggetto: Audizione Commissione Sanità Senato del 4 dicembre 2013

Gentilissima Presidente Senatrice De Biasi,

La Consulta Nazionale delle Malattie Rare è attualmente esistente in forma giuridicamente privata, da associazioni di malati rari (anche piccolissime), o loro familiari, presenti in differenti Regioni italiane.

Dopo aver operato per tre anni (2007-2010) quale Consulta Ministeriale, in tema di malattie rare, per il Ministro della Salute che ci ha istituito (On. Livia Turco) e dopo non essere stata rinnovata dall'allora Ministri della Salute Fazio. La stessa ha due "mission" fondamentali:

- 1) Essere presenti dove si discute di malattie rare e malati rari, a livello nazionale o regionale o comunque sul territorio, consapevoli che – come recita anche lo slogan del movimento internazionale delle persone con disabilità – non è opportuno decidere "Nulla su di noi senza di noi" – Consapevoli, soprattutto, che è il vissuto delle associazioni e dei malati che scaturisce quella speciale "competenza" di cui sia il legislatore che il mondo scientifico, nel campo delle malattie rare non può fare a meno, se vuole agire nella maniera più giusta e più diretta (per il tema si intende anche un monitoraggio del futuro "Piano Nazionale Malattie Rare", che non sia carta, ma che sia davvero poi applicabile; così come monitorare, e di questo ringraziamo per l'audizione odierna, tutti i DDL in tema di malattie rare, tenendo conto che i diritti acquisiti non vengano nel frattempo scippati...).
- 2) Occuparsi del "quotidiano" del malato raro, consapevoli che i tempi e gli spazi dello stesso e della sua famiglia sono il "QUI" e "L'ORA" e le emergenze quotidiane hanno bisogno di trovare risposte immediate e sul territorio.

Il lavoro portato avanti negli anni, con proposte anche operative è presente nel documento per la definizione di criticità e possibili soluzioni in tema di Malattie Rare che alleghiamo.

Sappiamo che numerose proposte di legge aspettano di completare il loro iter parlamentare che speriamo si concretizzi presto nella proposta di un "Testo Unico per le Malattie Rare" (che in quanto tale, correggeteci se ci sbagliamo, è una Legge "upgradabile" e quindi aggiornabile, dettaglio per noi molto importante; visto che non si legifera sull'argomento dal lontano 2001, peraltro con una Legge parzialmente disattesa, che prevedeva una revisione triennale delle malattie rare ed invece ad oggi dopo dodici anni non ancora aggiornato, creando, di fatto, malati rari di serie A e di serie B (le 109 malattie rare)) con la speranza di una celere approvazione, non senza un nostro fondamentale apporto, sotto alcuni punti focali che riteniamo non procrastinabili:

CONSULTA NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE - CNDMR-INSIEME

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356

Email: presidenza@cndmr.it - web: www.cndmr.it

Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

- Siamo in ansia per il varo del PNMR di cui non abbiamo più visto la stesura finale, sappiamo essere al vaglio della Conferenza Stato-Regioni, ma non ci capacitiamo del perché i maggiori addetti (noi malati rari) non ne hanno visione; visti i numerosi contributi che le noi e le diverse associazioni, anche tramite noi, avevano fatto arrivare al Ministero. La prima bozza ci fu presentata (ma non consegnata, lo dovemmo fare poi via web il recupero del primo documento) da collaboratori dell'allora Ministro della Salute Balduzzi (latitante per l'occasione...). Temiamo, come già accennato sopra, che sia creato un documento "di carta", per la necessità oggettiva di consegnarlo entro l'anno a Bruxelles; ma che, di fatto, sia poi un Piano inapplicabile!
- Non ci è stato possibile, nel breve tempo dell'audizione, esplicitare tutte le attuali osservazioni sui DDL, se non quella INACCETTABILE per noi, della definizione di Malattia Rara: la dizione corretta è quella Europea che descrive la rarità sulla base dell'incidenza della malattia, come il buonsenso dovrebbe dire; e non sulla gravità delle stesse, definizione che ci permettiamo di definire "fantasiosa". La dizione da usare assolutamente in qualunque DDL deve essere la seguente: ***"Sono considerate rare le malattie che colpiscono non più di cinque su diecimila individui nell'Unione Europea"***.
- In tema di Screening Neonatali (oggi 5, dei quali solo 3 malattie rare); riteniamo che in un Testo Unico Malattie Rare (T.U. MR) sia assolutamente necessario comprendere il seguente articolo: "si aggiunge all'attuale obbligatorietà degli screening neonatali obbligatori in Italia, anche quelli per tutte le Malattie Rare che hanno o avranno una terapia riconosciuta valida" (non per spendere, ma per investire pochi denari pubblici: visto che sarebbe utilizzata la stessa goccia di sangue che già oggi è prelevata al neonato per le cinque malattie oggi "screenate"). Tale validazione può essere data dall'AIFA o dalla RNMR (vedasi il punto sotto, oggetto di dibattito al T.U. MR). Il "che avranno" è necessario per non ripetere l'errore del D.L. 279 che ha creato malati rari di serie "A" e serie "B". Come verbalmente accennato, quando parliamo d'investimento, alcune Malattie Rare, se diagnosticate alla nascita, con una semplice dieta alimentare, non porteranno quel bambino a essere un disabile neurologico grave, con evidente risparmio per il SSN.
- E' assolutamente necessaria una Regia Nazionale Malattie rare (RNMR), come esplicitato in alcuni DDL presentati in Senato (anche qui vorremmo essere ascoltati); ma la cosa importante che ai tavoli siano presenti Federazioni di secondo livello, non in esclusiva e soprattutto solo quelle, non altre più generaliste sulla disabilità o sui diritti. Solo chi ha il problema di un malato raro in casa può, con la maggiore accortezza possibile, essere il più efficace nelle decisioni pro malato raro. In molti DDL vediamo anche nominate ora una federazione, ora associazioni in difesa dei diritti dei malati, meno specifiche, con poca conoscenza delle malattie rare.
Crediamo ancora utile affermare come sia indispensabile che siano i malati rari e i loro familiari, spesso non forti e numerosi, ma certamente esperti della complessità e della peculiarità di alcune situazioni ad essere utilmente interlocutori "privilegiati" delle istituzioni su questo argomento e crediamo, inoltre, che la pluralità dei punti di vista, dovuta alla grande complessità delle situazioni, debba essere accolta non identificandola in un raggruppamento unico gli interlocutori.
- Un momento di riflessione va posto poi, come recita l'Articolo V, nella Sanità Regionalizzata; se l'Europa cerca di agglomerare tutte le realtà e le dinamiche legate alla Malattia Rara (MR), al Malato Raro, una ragione ci sarà... E questa, per l'Italia, si chiama "non regionalizzazione delle MR". Se, come immaginiamo, sia ai limiti della realtà pensare di cambiare nuovamente l'articolo V, possiamo però legiferare, dove in tema di malati rari, in deroga all'articolo V, si possa pensare a come condensare il più possibile le risorse d'assistenza Nazionali, magari con pochi centri ad altissima specializzazione

sostenuti con un fondo dedicato (soprattutto dando pari dignità e pari cure a quei MR che non devono essere penalizzati se nati in una Regione piuttosto che in un'altra). Se le malattie rare avessero una reale ed efficiente presa in carico, attraverso quei "protocolli personalizzati" o "piani individualizzati" che alcuni dei disegni presentati prevedono, se quindi gli interventi non fossero "standardizzati", ma secondo i bisogni reali e soggettivi della persona con malattia rara, l'eliminazione della specificazione di "rischio di vita" o "gravemente invalidanti" eviterebbero ulteriori gravi ingiustizie ed eliminerebbero sprechi di risorse. La situazione dei malati rari evidenzia al massimo quanto sia l'APPROPRIATEZZA della cura e dell'intervento, la vera uguaglianza e giustizia.

- Prepensionamento e sussistenze: anche qui alcuni DDL affrontano l'argomento, in una logica di riconoscimento di "lavoro familiare usurante" assistere un figlio malato raro e disabile grave. Come saprete, in Francia tali sussistenze esistono da più di dieci anni e ci pare di poter dire che lo Stato Francese non sia messo peggio di quello Italiano; per cui il problema economico non è certo legato alla problematica malattie rare.
- Facciamo nuovamente presente che il DM 279/2001 non è stato ora neppure completamente attuato e che, dopo dodici anni, non è stato ancora aggiornato l'elenco delle patologie, aggiornamento indicato nel DM con cadenza triennale! A oggi molti malati rari non sono neppure riconosciuti come tali! Lo stesso Istituto Superiore di Sanità non può procedere con l'istituzione di Registri di Patologia di queste Malattie Rare, di conseguenza nessuna ricerca scientifica per trovare una cura; perché nonostante tutti sappiano che questi sono malati rari (che ovvio, intanto sono curati), non sono ufficialmente tali!

Come vedete, anche qui spunti di riflessione su cui lavorare (e non sono tutti) ce ne sono; la Consulta Nazionale Malattie Rare (CNdMR) si offre come partner consultivo a 360° con Voi, per tutte le volte che tratterete argomenti di interesse del Malato Raro e della sua Famiglia (spesso dimenticata). Facciamo pertanto un accorato appello, col quale **vorremmo che la Commissione Sanità del Senato prendesse atto della nostra disponibilità ad essere particolarmente utili nel partecipare alle riunioni ed ai tavoli** di lavoro finalizzati alla definizione di nuove norme che nasceranno, al fine di rendere possibile, per la prima volta, a misura di MR l'attesa "Legge Quadro sulle Malattie Rare".

Restiamo in attesa di una proposta di pianificazione degli impegni per una collaborazione proficua, auspichiamo che presto sia aperto da questa Commissione un tavolo tecnico specifico che veda noi pazienti necessariamente presenti, in qualità di esperti, per una verifica costante del percorso che auspichiamo sia fatto necessariamente "con noi".

Colgo l'occasione di ringraziare questa Commissione (in particolar modo la Presidente, Sen. Di Biase) per averci accolto e soprattutto ascoltato con pazienza, le parole ricche a volte di concitazione, ma spero capirete che la frustrazione a volte prende il sopravvento; certi di tale comprensione porgo i miei più cordiali saluti e, visto il periodo, i miei migliori Auguri di Buon Natale e Felice Anno Nuovo. E che questo nuovo anno porti ad una fattiva collaborazione con noi, nell'interesse di tutti i Malati Rari Italiani.

Il Presidente

Flavio Bertoglio

