

Roma, 05/05/2020

Oggetto: Audizione Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R. sui profili sanitari della cosiddetta Fase 2

Gentile Presidente, Onorevoli Senatori,

Vi ringrazio per averci concesso l'opportunità di esprimere il nostro punto di vista sul tema dell'emergenza Coronavirus: la situazione che questa ha generato ha avuto un fortissimo impatto su tutte le persone già affette da una patologia, e in modo particolare sui malati rari. Parliamo di quasi 2 milioni di persone immunodepresse a causa della patologia o delle terapie, persone di ogni età bisognose di trasfusioni o infusioni periodiche di farmaci, che hanno patologie polmonari, vascolari, cardiache o neuromuscolari che li mettono in una condizione di maggiore rischio di fronte al virus. Questa loro situazione non è stata presa in specifica considerazione nella FASE 1, ma almeno nella FASE 2 potrebbe e dovrebbe essere riconosciuta, mettendo in campo tutte le misure di tutela che ne conseguono.

L'Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R.), prima e unica agenzia giornalistica in Europa dedicata alle malattie rare e ai tumori rari, da 10 anni raccoglie segnalazioni dal mondo dei pazienti, dalla società civile e dal mondo della ricerca, dandogli voce. Da marzo abbiamo aggiunto dei servizi specifici e in particolare abbiamo messo a disposizione della popolazione un servizio gratuito di **Esperto Risponde per il COVID-19: un pool di tre avvocati/esperti di diritti, presi a prestito dal nostro servizio di "sportello legale" e oltre 40 specialisti** hanno prestato volontariamente la loro opera a questo servizio. In due mesi sono state evase circa **2.050 domande**, equamente divise tra quelle di carattere medico relative ai percorsi di diagnosi e cura, e quelle di profilo legale/burocratico.

Ora che la FASE 2 è partita nulla è cambiato, solo ieri sono arrivate 70 nuove domande e segnalazioni di casi di difficoltà, perché i problemi e i bisogni dei malati rari sono rimasti gli stessi, ma nella FASE 2 possiamo e dobbiamo porvi rimedio.

Percorsi di diagnosi e cura: quali problematiche, quali possibili soluzioni.

Le richieste di aiuto ricevute hanno evidenziato che i malati rari hanno avuto difficoltà nell'eseguire esami diagnostici e visite di controllo, gli interventi programmati sono stati rinviati a data da destinarsi e spesso hanno interrotto le abituali terapie per l'impossibilità di recarsi in sicurezza in ospedale, per mancanza di percorsi dedicati e di un'alternativa domiciliare praticabile. A volte hanno interrotto le cure per la carenza di alcuni farmaci o ancora per la difficoltà ad andare a ritirare le terapie presso le farmacie ospedaliere. Altri hanno visto fermarsi l'avvio di sperimentazioni cliniche, che per loro erano l'unica speranza di accesso ad una terapia.

Garantire la continuità terapeutica

1) Implementazione delle Terapie Domiciliari

Sin dall'inizio della pandemia, diversi pazienti e associazioni hanno sollevato la criticità connessa alle terapie che vengono solitamente effettuate in ambiente ospedaliero. In molti casi le stesse strutture ospedaliere, timorose del contagio o oberate di lavoro, hanno preferito evitare la presenza dei pazienti. In altre situazioni sono stati gli stessi pazienti a voler rinunciare alla somministrazione della terapia per paura di contrarre il virus. Evidentemente, tanto per gli operatori sanitari informati quanto per i pazienti, la propria condizione di rischio era chiara, ma si è pensato solo al rischio legato al virus e ben poco ai danni che la mancata continuità terapeutica avrebbe comportato. Eppure si può dire con certezza che la mancata aderenza terapeutica può essere un danno grave in malattie dal decorso molto rapido, a volte imprevedibile, con esiti invalidanti o potenzialmente mortali. Si è pensato tardi a questo e sono state messe in campo delle soluzioni tampone: la prima a farlo è stata l'Agenzia Italiana del Farmaco che ha emanato le "Raccomandazioni a carattere eccezionale per la somministrazione domiciliare dei farmaci per terapia enzimatica sostitutiva – ERT". Queste raccomandazioni hanno avuto sicuramente degli effetti positivi ma non hanno risolto completamente la situazione: alcune Regioni le hanno velocemente applicate, altre no, e si sono generate delle disparità.

Per passare dalle raccomandazioni AIFA ad una vera legge, l'Osservatorio Malattie Rare si è unito e ha dato voce a diversi appelli proposti dalle associazioni dei pazienti, che richiedevano di facilitare le terapie domiciliari anche attraverso accordi a titolo gratuito con **società private (come cooperative di infermieri) e aziende farmaceutiche per l'erogazione delle terapie su tutto il territorio nazionale**. Purtroppo tutti gli emendamenti che diversi senatori e deputati avevano presentato in tal senso non sono stati accolti. Il pregiudizio verso un ruolo suppletivo del privato, se pur in un momento emergenziale, è stato più forte del dovere di tutelare la salute delle persone e garantir loro il diritto costituzionale alle cure.

2) Distribuzione dei farmaci in nome e per conto

Una difficoltà che spesso è stata segnalata da parte dei pazienti, soprattutto se in auto-isolamento o senza un nucleo familiare di supporto, è legata alla possibilità di ritirare i farmaci del proprio piano terapeutico presso le farmacie ospedaliere, spesso lontane dai luoghi di residenza, talvolta anche in un diverso Comune. I pazienti avrebbero avuto bisogno di muoversi, a volte con i mezzi pubblici, e di entrare in una struttura a rischio contagio: per questo diverse persone sono rimaste senza farmaci, almeno fino a quando alcuni ospedali non hanno organizzato percorsi protetti o una più pratica distribuzione territoriale. Per farlo bastavano degli atti amministrativi delle Regioni di riferimento che stabilissero tale distribuzione in nome e per conto: alcune le hanno fatte, altre no.

3) Assistenza domiciliare

Molti dei problemi che abbiamo elencato sono ‘storici’, e sono legati ad un unico tema: quello dell’assistenza al di fuori degli ospedali, quando l’urgenza finisce e cominciano le battaglie della vita quotidiana. In parte queste difficoltà avrebbero dovuto essere affrontate adottando un **nuovo piano nazionale delle malattie rare**: ci sono nazioni che sono già al terzo piano, noi ne abbiamo fatto solo uno e non sono nemmeno state tirate le somme dei risultati ottenuti. Di quello nuovo non c’è traccia, anche se viene promesso ormai da un anno dal Ministero della Salute. La FASE II potrebbe essere un ottimo momento per approvare questo piano, e anche per finanziarlo, perché senza finanziamenti non si può fare nulla di incisivo. **Una parte del piano potrebbe essere finanziata attraverso le risorse derivanti dall’aumento della tassazione sul c.d. “Tabacco riscaldato”, quindi senza alcun aggravio per lo Stato.**

Ad aprile O.Ma.R. ha sostenuto ed appoggiato l’appello delle associazioni dei pazienti a favore della determinazione di un piano triennale, relativo alla prevenzione e assistenza di una serie di patologie tra cui quelle rare, finanziato proprio attraverso questi fondi, ma **fra tutelare il tabacco e tutelare i malati ha avuto la meglio la prima, e gli emendamenti sono caduti**. Eppure con questi fondi si potrebbe fare molto in termini di assistenza domiciliare, anche perché questa andrà implementata per far fronte alla FASE II e forse anche alla ‘nuova normalità’: abbiamo visto che curare la gente a casa è un vantaggio per tutti, per i pazienti e per la tenuta del servizio sanitario, e non c’è motivo di tornare indietro su questo una volta che l’emergenza sarà finita.

4) Ospedali sicuri e percorsi dedicati

La FASE II durerà a lungo e anche la ‘nuova normalità’ non sarà come prima: è chiaro che bisogna ripensare in parte il funzionamento del nostro SSN in modo che tuteli davvero le persone più a rischio. Già in passato si erano chiesti percorsi dedicati ai malati rari, soprattutto per quel che riguarda le visite di controllo periodiche: ora, a maggior ragione, è fondamentale non solo che ci siano i percorsi dedicati, ma anche che da qui all’autunno si creino degli ospedali sicuri, dove si possa andare in un centro di riferimento per malattia rara con la certezza di non uscirne con una malattia pandemica.

Le problematiche di tipo legale/burocratico: quali sono e come intervenire

La metà delle domande pervenute all’Osservatorio Malattie Rare, e la maggioranza di quelle arrivate in questi primi due giorni di FASE II, ha riguardato la difficoltà a capire le pratiche da fare per accertare la propria situazione di rischio, e la difficoltà dei medici legali e del lavoro a capire se una data patologia rara, a loro quasi sempre poco nota, potesse comportare un rischio in caso di infezione. Ci sono stati casi di pazienti con gravi patologie del sistema immunitario, alcune anche con conseguenze polmonari, che si sono trovate nella condizione di non potersi legalmente assentare dal lavoro pur lavorando a contatto con molte persone, ad esempio in ospedali o supermercati. Questo perché il medico deputato alla

certificazione di rischio non conosceva le implicazioni delle loro patologie, nonostante queste fossero regolarmente diagnosticate e nonostante in molti casi avessero un'alta percentuale di invalidità. Questo perché i malati rari sono stati considerati alla pari con tutta la cittadinanza e presupponendo che la certificazione del rischio avrebbe potuto funzionare per loro come per i soggetti affetti da patologie ben note perché maggiormente diffuse, cosa che si è dimostrata invece non vera.

1) Una prima soluzione potrebbe essere quella di:

stabilire che le persone con una malattia rara siano per definizione categorie a rischio e in quanto tali **destinatari prioritarie delle misure preventive** che saranno disponibili, dai test ai dispositivi di protezione, proprio perché persone fragili, e che le norme che verranno emanate siano **chiare nello stabilire la possibilità di smart working o misure di congedo retribuito**, questo perché non dobbiamo dimenticare che spesso i nuclei familiari con un malato raro vivono anche condizioni di difficoltà economica. Se non verrà stabilito che le persone con malattia rara diagnosticata sono categorie fragili e dunque a rischio, questa valutazione continuerà ad essere incerta ed attribuita a medici che non conoscono le patologie e le loro implicazioni, mettendo in difficoltà tanto i medici quanto i pazienti e i loro familiari.

2) Conseguentemente sarebbe auspicabile un accesso prioritario al vaccino quando sarà disponibile.

Quando la medicina troverà un vaccino – e siamo fiduciosi che questo possa accadere entro l'inizio del nuovo anno – la produzione iniziale non sarà sufficiente per coprire tutta la popolazione. È chiaro che bisognerà stabilire dei criteri di accesso e che probabilmente i primi da vaccinare saranno i soggetti a rischio: sarebbe il caso che i malati rari venissero inseriti tra questi, esattamente come immaginiamo verrà fatto per gli anziani.