

**AUDIZIONE INFORMALE O.Ma.R. – OSSERVATORIO MALATTIE RARE  
NELL'AMBITO DELL'ESAME DEI DISEGNI DI LEGGE NN. 2255 E CONNESSI (MALATTIE RARE)**

*7 luglio 2021*

*Onorevoli Senatori,*

Vi ringrazio per avermi concesso l'opportunità di essere con Voi oggi, per parlare a nome di Osservatorio Malattie Rare, e quindi anche in rappresentanza delle migliaia di persone ed associazioni che di anno in anno ci hanno inviato le loro segnalazioni da ogni parte del Paese, di un importante provvedimento attualmente in discussione presso questa illustre Commissione, il disegno di legge n. 2255 recante "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani".

Ritengo che questo disegno di legge rappresenti un riconoscimento importante per tutte le persone con malattia rara o tumore raro e per loro famiglie, per il mondo della ricerca e della clinica, in quanto racchiude tutte le disposizioni prodotte nel corso del tempo, conferendo sistematicità e organicità alle stesse. Per questa ragione esprimiamo tutto il nostro gradimento per il lavoro fino ad ora condotto grazie all'impegno profuso da parte dell'Intergruppo parlamentare per le malattie Rare, ed in particolare da parte dell'On. Fabiola Bologna, prima firmataria di una delle proposte di legge nonché relatrice del provvedimento in Aula presso la Camera dei Deputati.

Oggi l'auspicio è che l'esame del provvedimento presso Il Senato della Repubblica possa compiersi in tempi il più possibile rapidi, al fine di consentire alle persone con malattia rara e alle loro famiglie di cercare di avere un testo unico di riferimento all'interno del quale individuare le risposte ai loro bisogni. Ma non solo, tale Testo Unico sarà il riferimento futuro per il legislatore, che potrà implementarlo e anche verificarne l'attuazione facendo riferimento ad una unica ed organica legge. Non possiamo, in questo momento storico e in questa fase della legislatura, farci prendere la mano dalla legittima volontà di far di più o meglio, ci sarà tempo, e questa legge è la base su cui quelle potranno poggiarsi in futuro, dopo che si sarà concretamente visto l'impatto di questo testo.

Solo a seguito dell'entrata in vigore delle disposizioni contenute nel disegno di legge, infatti, e a seguito dei successivi decreti attuativi, che regoleranno molti aspetti importanti e sui quali sarà necessario porre particolare cura, potranno essere valutati gli effetti concreti generati dalla norma e potrà essere eventualmente valutata la necessità di apportare delle modifiche per ottimizzarne i risultati, soprattutto riguardo alla concreta e adeguata applicazione delle norme contenute da parte delle singole Regioni. Tra le finalità di questa legge, infatti, la prima è proprio l'uniformità di erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni: è qui che abbiamo ad oggi le maggiori difficoltà ed è su questo che successivamente all'entrata in vigore bisognerà porre particolare attenzione.

Ribadendo nuovamente il gradimento per l'intero lavoro svolto sino a questo momento sul Testo Unico per le malattie rare, e sul testo licenziato alla Camera, riportiamo di seguito una serie di considerazioni, da ritenersi come spunti di discussione, che se rilevati come criticità a seguito dell'entrata in vigore della norma

e dei successivi decreti, potrebbero essere considerati ai fini di un'eventuale futura modifica o implementazione.

In primo luogo ritengo necessario richiamare velocemente l'attenzione su alcuni punti che ritengo molto importanti in questo Disegno di legge.

Grande importanza ha l'attenzione che è stata riservata, nell'articolo 4, al tema dei Piano Diagnostico Terapeutici Assistenziali, i PDTA.

Particolarmente importante è poi l'aver previsto, nell'incentivarne la definizione, di riservare attenzione al tema della transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta e nell'aver esplicitato tutta una serie di prestazione tutt'altro che scontate nella pratica corrente.

Pur ritenendo questa formulazione del testo soddisfacente occorre sottolineare, in vista di altre attività legislative o di impulso della Commissione e dei singoli Senatori, che il riferimento alla necessaria assicurazione ai pazienti dei presidi e dispositivi richiama la necessità di **sollecitare l'emanazione dei decreti attuativi, da parte del Ministero della Salute, del nomenclatore degli ausili e delle protesi**, che nel 2017 ha aggiornato l'obsoleta versione del 1999, ma che non è di fatto mai stato attuato.

Un tema che a sua volta si collega con quello dell'aggiornamento dei Lea, e quindi della lista delle patologie rare esenti: è triste pensare a quello che è stato il destino della 'Commissione Lea' istituita nel 2017 e che non ha mai prodotto nulla; l'auspicio è che si arrivi quanto prima alla definizione di un meccanismo chiaro e snello che consenta alla legislazione di tenersi al passo con il progresso scientifico e che questo *'nelle more di'* stabilito dal Disegno di Legge non duri troppo a lungo, altrimenti sarà necessaria una revisione successiva poiché la difficoltà dell'aggiornamento potrebbe non essere risolta.

Si evidenzia, infine, l'assenza all'articolo 4, lettera d) il richiamo alle prestazioni e alla presa in carico psichiatrica e neuropsichiatrica, non esplicitamente citate, ma che rappresentano per i pazienti – sia pediatrici che, soprattutto, adulti, un bisogno insoddisfatto, come nel caso della malattia di Huntington, ma non solo.

#### **Un discorso a parte merita invece il contenuto del comma 2, lettera c, che affronta il tema delle terapie farmacologiche.**

La lettera in oggetto stabilisce che sono posti a totale carico del SSN i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle categorie indicate dalla norma tra cui: *“le terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i medicinali da erogare ai sensi dell'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n.536, convertito, con modificazioni, dalla legge 23 dicembre 1996, n.648, i prodotti dietetici e le formulazioni galeniche e magistrali preparate presso le farmacie ospedaliere e le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale, per quanto riguarda queste ultime nel rispetto di specifici protocolli adottati dalle regioni”*. Il chiaro richiamo ai farmaci classificati in fascia A e H, esclude ogni possibilità di riferimento, anche in via interpretativa, ai farmaci classificati in fascia C talvolta essenziali per il trattamento di alcune patologie rare, ma anche di trattamenti non farmacologici - quali a titolo di esempio la crema protettiva solare schermo totale di cui alcune patologie rare dermatologiche necessitano - potrebbe non risolvere la criticità che molte persone con malattia rara. Talmente essenziali che alcune regioni, già da anni, ne prevedono il rimborso considerandolo un Livello di assistenza ulteriore che può essere garantito, attraverso l'utilizzo di risorse proprie. Tuttavia questo vale solo per quelle Regioni che non si trovano in piano di rientro. Il Ministero della Salute, con propria nota, recante *“Quesito inerente la gestione di richieste di prodotti prescritti nell'ambito dell'assistenza a pazienti affetti da Malattie Rare e/o Fibrosi cistica”*, ha confermato che per l'erogazione dei farmaci in fascia C, per casi del tutto eccezionali, *“resta ferma la*

*possibilità, che la famiglia presenti una specifica istanza alla ASL per l'emanazione di un provvedimento ad hoc che disponga l'erogazione di prodotti in questione, a seguito di una valutazione clinica che ne attesti la "indispensabilità e insostituibilità"...*". In questo modo, per quanto la criticità possa sembrare apparentemente risolta, nella realtà dei fatti e non in tutte le Asl presenti sul territorio nazionale questa strada non risulta essere percorribile e quando lo è, non di rado, comporta un importante impegno da parte delle famiglie per ottenerli, non tutte le famiglie hanno la capacità di attivare questa modalità che presume conoscenza del sistema e un impiego di energie che vengono sottratte al tempo di cura. Per tutte queste ragioni, il comma così formulato potrebbe non essere sufficiente a garantire una uniformità di accesso a queste terapie.

Esaminando invece il successivo **Articolo 5 - Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani, se ne rileva il merito di aver voluto affrontare un tema estremamente importante**, che impatta sulla disponibilità delle terapie per i pazienti, che dobbiamo ricordare spesso dispongono di un solo trattamento e che da quel trattamento dipendono. I ritardi nell'erogazione sono pertanto particolarmente gravi e per questo le disparità nei tempi di accesso risultano ancora più ingiuste ed odiose.

Secondo quanto previsto dall'articolo 10, comma 5, del DECRETO-LEGGE 13 settembre 2012, n. 158, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono tenute ad aggiornare, con periodicità almeno semestrale, i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale, **tuttavia l'esperienza insegna che tale termine, da non considerarsi perentorio, non è sempre rispettato**, pertanto, non di rado si assiste ad una dilazione dei tempi e alla conseguente variabilità degli stessi in funzione delle diverse regioni che vengono prese in considerazione.

In Italia, **molti pazienti accedono alle nuove terapie anche dopo anni rispetto al momento di approvazione delle stesse da parte dell'EMA** – Agenzia Europea per i medicinali. Nonostante quanto previsto dall'articolo sopra indicato, molte regioni non provvedono al tempestivo aggiornamento dei Prontuari Terapeutici Regionali, superando spesso di molto il termine di sei mesi stabilito. In questo modo si assiste ad una profonda discriminazione delle persone con malattia rara a seconda del luogo di residenza delle stesse. Vi sono infatti regioni più virtuose che cercano di rispettare tale tempistica, altre regioni dove la medesima tempistica non viene neanche considerata.

Per questa ragione, a nostro avviso, la formulazione del comma 3 dell'articolo in questione: *"Nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali ai sensi dell'articolo 10, comma 5, del decreto-legge 13 settembre 2012, n.158, convertito, con modificazioni, dalla legge 8 novembre 2012, n.189, i farmaci di cui al comma 1 del presente articolo sono resi comunque disponibili dalle regioni"*, potrebbe non incidere concretamente su tutte quelle regioni che, già inadempienti rispetto al termine semestrale di aggiornamento, potrebbero comunque non rispettare quanto stabilito dall'articolo e non assicurare questa disponibilità. A questo proposito, se quanto previsto dal Disegno di legge in discussione non dovesse risultare sufficiente, il problema potrebbe essere risolto, attraverso una successiva modifica, ripristinando quanto previsto in una delle prime versioni del provvedimento esaminato dalla Camera dei Deputati, e dunque l'inserimento diretto dei farmaci orfani all'interno dei Prontuari Terapeutici Regionali e in elenchi locali analoghi, procedura già adottata per i farmaci innovativi.

Siamo infine molto soddisfatti di vedere la nascita di un Fondo di solidarietà, che mancava ed è certamente necessario per tutta una serie di corrette finalità che vengono indicate nel Testo Unico, chiaramente l'auspicio è che il finanziamento possa essere aumentato in modo significativo in futuro poiché l'attuale dotazione è poco più che simbolica.

Mi soffermo infine sull'articolo 10 relativo ai Flussi informativi delle reti per le malattie rare, poiché la prima attività di O.Ma.R. è, e lo è da 11 anni, sempre quella di raccogliere, sistematizzare e diffondere in modo corretto e chiaro le informazioni. Finalmente in una norma si mette nero su bianco questa esigenza: la mancanza di un flusso corretto e chiaro di informazioni ha generato e genera numerosi problemi tanto al mondo dei pazienti che a quello della ricerca. Da 11 anni riceviamo centinaia di contatti al mese da pazienti che ci chiedono di capire come funzionano determinati servizi e diritti nella propria regione, che ci chiedono informazioni circa la disponibilità di trial clinici, o riguardo ai centri di riferimento più adeguati alle proprie esigenze. Da 11 anni cerchiamo di rispondere loro e di rendere queste informazioni disponibili sul nostro portale che, anche oggi in cui la maggior parte delle testate giornalistiche rende la propria informazione, anche on line, a pagamento, continua a rimanere a libero accesso e senza alcuna iscrizione per lo spirito di informazione di servizio che da sempre ci caratterizza e che vogliamo mantenere. Tale articolo viene poi rafforzato dall'ART 14 "Informazione sulle malattie rare": un articolo a cui facciamo un grande plauso per la lungimiranza, poiché tocca tanto l'informazione agli specialisti quanto quella ai pazienti, alle famiglie e all'opinione pubblica. In particolare il Disegno di Legge prevede che il Ministero attui delle campagne periodiche di informazione e sensibilizzazione, e che questo venga fatto sentito il 'Comitato malattie rare' che da questa legge viene istituito. Ecco, ciò che auspichiamo è che nel Comitato vengano inclusi soggetti con specifica capacità di comunicazione, così da dar luogo a campagne informative veramente incisive e condivise.

Porto alla Vostra attenzione un ultimo punto del testo del Disegno di legge che ha subito delle modifiche durante l'esame alla Camera dei Deputati. L'articolo 1, lettera c), indica tra le finalità della legge il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, *comprendente* i centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee «ERN», per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Inizialmente, ai fini di identificazione dei Centri afferenti alla Rete, veniva utilizzato il termine *comprensiva*.

La modifica introdotta, se male interpretata, potrebbe condurre i pazienti a ritenere "eccellenti" i soli Centri riconosciuti come Reti di riferimento europee «ERN», penalizzando i Centri di riferimento non riconosciuti a livello europeo e sbilanciando il carico verso i pochi centri di eccellenza.

Infine voglio esprimere una piccola nota di rammarico per il fatto che questa legge non prevede un finanziamento stabile per il Piano Nazionale Malattie Rare che, secondo quanto appreso proprio ieri, dovrebbe essere pronto per ottobre. Se anche questo Piano non troverà il suo finanziamento c'è il rischio che rimanga lettera morta, sono però fiduciosa che i deputati e i senatori che hanno lavorato a questo testo vogliano, quando verrà il momento, supportare la richiesta di specifici finanziamenti, magari all'interno della Legge di Bilancio per il 2022

Ringraziandovi per l'opportunità di riferire di fronte a questa Commissione mi metto a vostra disposizione per ogni ulteriore possibile approfondimento.