

Audizioni nell'ambito del Disegno di legge n. 483 recante "Disposizioni per la tutela delle persone affette da patologie oculari cronico-degenerative e promozione della prevenzione, della ricerca e dell'innovazione nella cura delle malattie causa di ipovisione e cecità"

Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R.

12 dicembre 2023

Onorevoli Senatori,

in primo luogo ci teniamo a ringraziarVi per l'opportunità concessa all'Osservatorio Malattie Rare di poter presentare alcuni spunti di discussione in merito al disegno di legge recante "Disposizioni per la tutela delle persone affette da patologie oculari cronico-degenerative e promozione della prevenzione, della ricerca e dell'innovazione nella cura delle malattie causa di ipovisione e cecità".

Osservatorio Malattie Rare, prima ed unica testata giornalistica in Italia ed in Europa dedicata alla diffusione di informazioni corrette e scientificamente validate sul tema delle malattie rare e dei tumori rari, da quasi 14 anni si occupa di queste tematiche, con un occhio attento anche alle patologie croniche e con forti bisogni insoddisfatti come quelle a cui si fa riferimento nel Disegno di Legge.

In virtù di questa esperienza portiamo alla Vostra attenzione le seguenti considerazioni sul presente DDL che, a margine dalle considerazioni stesse, valutiamo come una iniziativa meritevole di attenzione e approvazione.

Secondo la rete ERN-EYE, Rete di riferimento europea dedicata alle malattie rare degli occhi, **le patologie rare oculari sono infatti oltre 900** e vengono classificate in base alla parte dell'occhio coinvolta; queste mostrano una grande eterogeneità e rappresentano la causa principale del deterioramento e della perdita della vista nei bambini e nei giovani adulti. Alcune di queste patologie dispongono di una terapia efficace, in grado di arrestare il danno o di ripristinare la capacità visiva totale o parziale. Per i tanti pazienti che invece non possono usufruire di queste terapie la speranza è riposta nelle sperimentazioni in corso e nella capacità del Sistema Sanitario di organizzare una presa in carico globale a partire dalla diagnosi precoce sino ad arrivare ai progetti di vita indipendente e autonoma, con l'obiettivo di garantire l'assistenza e il miglioramento della qualità di vita.

Ed è proprio in ragione di quanto premesso che è evidente l'importanza di questo disegno di legge e delle sue finalità.

PDTA, EROGAZIONE DI FARMACI E PERCORSI

Ai fini di una efficace presa in carico, il disegno di legge riconosce l'importanza del PDTA -

Piano diagnostico terapeutico-assistenziale personalizzato rilasciato da centri di riferimento che comprende le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di patologie oculari cronico degenerative, le prestazioni correlate all'aderenza e al monitoraggio clinico, anche per la riabilitazione visiva, i farmaci di fascia A o H, i farmaci eleggibili ai sensi della legge n.648 del 1996.

In tema di terapie è opportuno riconoscere che negli ultimi anni la ricerca ha fatto passi da gigante, portando al paziente importanti terapie farmacologiche, anche innovative ed avanzate, che hanno consentito, in diversi casi anche il recupero della vista per le persone a cui sono state somministrate.

Tuttavia, ciò che si ritiene opportuno considerare è il fatto che non tutte le patologie dispongono di una terapia validata ed efficace, pertanto, **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 (bendaggi, colliri, lacrime artificiali). Poiché ad oggi non tutte le regioni erogano in regime di esenzione i farmaci in fascia C, integratori, altri presidi e OTC anche se inclusi nel piano terapeutico si suggerisce, al fine di evitare discriminazioni pesanti anche sul lato economico, di inserire **almeno** il riferimento ai farmaci di fascia C.

Lodevole anche l'intento di **avvicinare la terapia al paziente**, anche al fine di favorire aderenza e qualità della vita. Si evidenzia tuttavia che, al fine di una piena applicabilità **dell'art 3 comma 2**, la dove si chiede di privilegiare il trattamento ambulatoriale, sarebbe necessario verificare l'allineamento di indicazioni rispetto a quanto previsto da Aifa.

AGGIORNAMENTO DEI LEA

Per quanto riguarda nello specifico l'aggiornamento dei LEA molto ci sarebbe da fare sia per l'aggiornamento dei codici di esenzione per malattie rare che per malattie croniche.

Per le maculopatie degenerative, infatti, non esiste un codice di esenzione, che a rigore dovrebbe essere per malattia cronica. Mentre tra le malattie rare riconosciute a livello internazionale ma prive di inclusione nella lista delle malattie rare esenti c'è anche la Cataratta Congenita, una malattia rara che colpisce la vista e può portare alla cecità.

L'inserimento nei LEA e in particolare negli elenchi delle malattie rare e delle malattie croniche e invalidanti sono fondamentali per i pazienti poichè danno diritto all'esenzione dal ticket; ma non solo, parliamo anche di prestazioni e servizi, quali assistenza riabilitativa, o socio sanitaria ad esempio, che sono parte della presa in carico del paziente

EDUZIONE INFORMAZIONE E SENSIBILIZZAZIONE

Ulteriore elemento di particolare rilevanza è il riferimento alla Formazione continua del personale medico e di assistenza ospedaliera e territoriale, attraverso la predisposizione da parte del Ministero della salute di idonei corsi di formazione dedicati agli specialisti e alle professioni sanitarie. La formazione del personale medico e sanitario, ed in particolare dei Medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta, rappresenta, soprattutto nell'ambito delle

malattie rare della vista, uno strumento imprescindibile se si considera l'eterogeneità di queste patologie e la necessità di una diagnosi e di una presa in carico precoce, proprio con l'obiettivo di limitare, il più possibile, il decorso della patologia.

Infine, intendo sottolineare l'importanza di quanto previsto **dall'articolo 8 in tema di Educazione, informazione e sensibilizzazione** sulla prevenzione e cura delle patologie oculari cronico degenerative. La sensibilizzazione circa l'esistenza di queste patologie non è necessaria solo ed esclusivamente per incentivare lo screening e la diagnosi precoce ma anche in ottica di sensibilizzazione di una popolazione più ampia circa l'esistenza di diverse forme e livelli di disabilità connessa alle patologie dello spettro visivo.

L'obiettivo di tale forma di informazione e sensibilizzazione ha l'obiettivo di evitare che possano verificarsi casi di discriminazione ai danni di persone che nel pieno diritto di beneficiare di quanto previsto a loro favore dalla legge, sono molto spesso diffamati proprio perchè la popolazione non conosce e/o non riconosce quel grado o quella forma di disabilità.

Si fa tuttavia notare che, in linea con l'orientamento internazionale di un pieno coinvolgimento dei pazienti nei processi educazionali e decisioni, nonché in linea con diverse proposte di legge recentemente depositate che prevedono in coinvolgimento sempre più organico delle associazioni pazienti, sarebbe utile prevedere un coinvolgimento più strutturato delle associazioni pazienti maggiormente rappresentative non solo nelle campagne educazionali, insieme a IAPB, ma anche – auspicabilmente – un ruolo almeno consultivo nei confronti del Centro Nazionale di cui all'Art. 6