



Data Roma, 08/10/2019

**Al Ministro della Salute
Roberto Speranza**

**Al Viceministro alla Salute
Pierpaolo Sileri**

Oggetto: cinque azioni per le malattie rare

Ministro Speranza, Viceministro Sileri,

di recente l'Organizzazione delle Nazioni Unite ha incluso le malattie rare in una Dichiarazione politica riguardante la copertura sanitaria universale. È la prima volta che queste patologie compaiono in una dichiarazione adottata da tutti gli Stati Membri aderenti all'ONU e questo rappresenta, senza dubbio, un momento di grande rilevanza per tutte le persone, circa due milioni in Italia, affette da queste patologie.

Da qui la ragione di questa istanza, riconoscendo la necessità di dare concretezza a quanto sancito dalle Nazioni Unite ma anche e, soprattutto, di dare voce ai malati rari, Vi chiediamo di porre la Vostra attenzione sul settore, affinché le **malattie rare diventino nella pratica quotidiana una priorità di salute pubblica.**

Di seguito, quali rappresentanti delle Istituzioni, dei pazienti e dei tecnici delle malattie rare Vi sottoponiamo una serie punti, che rappresentano i primi e necessari ambiti di intervento nel settore.

1. Piano Nazionale Malattie Rare finanziato. Il primo Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2013-2016, è stato approvato dalla Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano nella seduta del 16 ottobre 2014, tuttavia non avendo stabilito le risorse da destinarvi, quanto in esso riportato è rimasto in buona parte, di fatto, inattuato. Per questo motivo, è necessario che venga rapidamente approvato un nuovo Piano e che esso sia dotato di risorse economiche al fine di darne piena e concreta applicazione. Si sottolinea, inoltre, la necessità che il nuovo Piano ponga, tra l'altro, attenzione all'impiego della telemedicina e al sostegno alla riabilitazione; al supporto ai Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) per favorire le cure e migliorare la presa in carico del paziente.

2. Accesso all'innovazione terapeutica. Ancora oggi, la maggior parte delle malattie rare non dispone ancora di una terapia efficace: quando ne arriva una per queste persone cambia ogni prospettiva. Occorre fare ogni possibile sforzo per garantire una veloce disponibilità di questi farmaci, incluse le terapie avanzate che oggi rappresentano la più straordinaria innovazione e la speranza di una cura definitiva. Garantire un accesso pieno e più veloce è possibile: serve la volontà di trovare soluzioni di tipo politico, accompagnandole con adeguate scelte a livello normativo e organizzativo che tengano conto della sostenibilità degli investimenti.



A questo proposito, si sottopone alla vostra attenzione la necessità di dare concreta applicazione a quanto riportato all'articolo 12 comma 5 bis D.L. n. 158/2012, convertito in L. n. 189/2012, con il quale è stata istituita la C.D. Procedura dei cento giorni, secondo la quale per i farmaci di eccezionale rilevanza terapeutica e per i farmaci ospedalieri è previsto un procedimento negoziale accelerato, in base al quale tali farmaci vengono autorizzati in via prioritaria. Tale normativa non viene attualmente attuata come evidenziato nel Rapporto OSSFOR 2018 che riporta in oltre 200 giorni i tempi medi di approvazione dei farmaci orfani.

Appare, inoltre, significativo sottoporre alla vostra attenzione, quanto stabilito dall'Accordo sull'accesso ai farmaci innovativi, stipulato in sede di Conferenza Stato-regioni nel 2010, secondo il quale le Regioni sono tenute a garantire ai pazienti l'immediata disponibilità dei farmaci innovativi, anche senza il loro formale inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri regionali. Tale obbligo è stato successivamente ribadito dal Decreto Legge 158/2012, stabilendo che l'immediata disponibilità deve essere prevista indipendentemente dall'inserimento dei medicinali nei Prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle autorità regionali e locali.

Se si considera che spesso, i farmaci orfani rappresentano l'unica speranza di cura per i pazienti affetti da malattia rara, l'estensione di tale normativa anche ai farmaci orfani consentirebbe a quei pazienti che non possono essere utilmente trattati con altre terapie, di vedere assicurato il loro diritto alla tutela della salute per come sancito dall'articolo 32 della nostra Carta Costituzionale.

3. Sostegno alla Ricerca. La ricerca fatta in questi anni sulle malattie rare ha permesso spesso di sviluppare soluzioni tecnologiche che si sono rivelate utili per tutte le patologie. La ricerca sulle malattie rare ha, inoltre, una grande ricaduta positiva per tutti. Negli ultimi decenni i fondi dedicati alla ricerca sulle malattie rare sono aumentati, ma bisogna andare oltre. Si può lavorare per rendere l'Italia un Paese leader non solo nella ricerca di base, ambito nel quale comunque si potrebbero prevedere ulteriori facilitazioni nell'accesso ai fondi anche per lo sviluppo di terapie avanzate, che rappresentano il futuro per molti pazienti. Servirebbe definire un piano di incentivi fiscali che - sotto forma di credito di imposta - possa favorire interventi a sostegno della ricerca clinica e preclinica sulle malattie rare, non solo da parte dell'industria farmaceutica ma anche dei privati che vorranno finanziare programmi dedicati all'avvio e alla realizzazione di tali progetti.

4. Piena implementazione del panel Screening neonatale. Lo screening neonatale allargato è una grande conquista del nostro Paese, un vanto a livello internazionale, occorre proseguire su questa strada garantendo sia una piena applicazione della normativa attualmente in vigore che un ampliamento del panel delle patologie da sottoporre a screening. Diversi disegni di legge, come quello presentato dalla Sen. Binetti sull'ampliamento degli screening neonatali per la diagnosi della Sma e dagli Onorevoli Siani e Pagano, per le immunodeficienze congenite che vanno in questa direzione. A dicembre scade il termine per aggiornare la lista delle malattie rare da sottoporre a screening neonatale: ci sono tutti i tempi e i presupposti scientifici e normativi per ampliare il panel: ogni giorno che passa può costare la vita a un neonato, occorre una chiara volontà politica per non arrivare in ritardo con questa scadenza



5. Aggiornamento dei Lea. I provvedimenti attuativi dei nuovi LEA sono rimasti in sospeso per la mancanza di specifici provvedimenti che avrebbero dovuto fissare le tariffe massime per le corrispondenti prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale e di alcune disposizioni in materia di assistenza protesica (e dei relativi nuovi nomenclatori). Ma da oltre due anni, questo decreto non è mai arrivato: l'auspicio è che il Ministro Speranza sani al più presto questa situazione, che sta causando disagi e disparità tra gli abitanti delle regioni italiane dotate di più o meno risorse. Attiene all'applicazione dei LEA anche l'effettivo aggiornamento della lista delle malattie rare esenti, un processo che avrebbe dovuto essere 'continuo' ma che in due anni non ha registrato alcun aggiornamento nonostante le richieste, documentate e motivate, delle associazioni pazienti.

Sen. Paola Binetti Presidente dell'Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare

Annalisa Scopinaro Presidente di UNIAMO Fimr Onlus - La Federazione Dei Pazienti Rari

Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore dell'Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R.