PRESIDENTE **Ombretta Fumagalli Carulli**
SEGRETARIO **Claudio Giustozzi**
Via Giulio Salvadori, 14/16 - 00135 Roma
Tel +39 06 3389120 fax +39 06 30603259 cell. +39 334 2228752
e-mail: segreteria@dossetti.it - http://www.dossetti.it

Premesso che:

- L'art. 3 della Costituzione Italiana sancisce che "tutti i cittadini hanno pari dignità". Dignità umana intesa quale fondamento costituzionale di tutti i diritti collegati allo sviluppo della persona. Si tratta di un principio cardine dell'ordinamento democratico, caposaldo su cui si fonda il valore proprio di ogni essere umano. Dalla pari dignità dei cittadini nella società discende il principio di eguaglianza;

- A tale riguardo è d'obbligo precisare che il bene "Salute" è tutelato dall'art.32, primo comma della Costituzione, non solo come interesse della collettività, ma anche e soprattutto come diritto fondamentale dell'individuo, che impone piena ed esaustiva tutela in quanto diritto primario ed assoluto pienamente operante anche nei rapporti tra privati. Tale tutela è garantita attraverso il Servizio Sanitario (istituito e disciplinato dalla L. n.833/1978 e dal DLg n.502/1992 e successive modificazioni. La possibilità di accedere a cure sanitarie adeguate è, pertanto, uno degli elementi principali che contribuiscono alla realizzazione del diritto alla tutela della Salute, riconosciuto a ciascun individuo;

- Al di là delle mere affermazioni di principio, appare evidente che occorre dare a tutti le stesse opportunità e rimuovere i fattori di disparità sociale, territoriale ed economica esistenti. Tale criticità appare maggiormente complessa se applicata al contesto delle malattie rare. Le "malattie rare" sono patologie debilitanti e fortemente invalidanti, potenzialmente letali, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità; in gran parte di origine genetica, circa nell'80% dei casi, le malattie rare, acquisite per il restante 20% dei casi, comprendono anche forme tumorali rari, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva o tossica;

- Parallelamente all'azione mirata dell'Unione Europea, anche l'Italia, a partire dal 1999, identificando nelle malattie rare un'area di priorità in Sanità Pubblica, ha esplicitato priorità ed obiettivi da raggiungere per la tutela del bene Salute, intervenendo con un provvedimento specifico, il Decreto Ministeriale n.279/2001 – "Regolamento d'istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie". Le regioni italiane, trasferita loro la competenza in tema di programmazione ed organizzazione sanitaria, hanno preso in carico l'applicazione della normativa nazionale. Nell'attuale negativa congiuntura economica, ci si ritrova a dover fare i conti con una rivoluzione dell'assetto del SSN non rispondente ai reali bisogni territoriali; rivoluzione che circoscrive in siffatto ambito locale, quello regionale, le politiche fiscali attraverso un numero sproporzionato ed ingiustificato, 21 per l'appunto i SSN, dislocati a livello regionale e diversificati esclusivamente dal punto di vista delle disponibilità di

bilancio, pur rimanendo identica la "ratio" che li ha generati. Tale diversa disponibilità e conseguentemente accessibilità ai fondi regionali, si tramuta, inevitabilmente, in difformità nell'accesso alle opportunità di cura ed in disparità di trattamento per i pazienti, sulla base della semplice appartenenza regionale sul territorio nazionale.

- È necessario che il sistema mantenga un corretto equilibrio tra le autonomie locali ed il superiore livello centrale. L'obiettivo uniformità quali-quantitativa dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria necessita della previsione di linee guida e direttive in tale ambito, che siano quanto maggiormente omogenee e capaci di coniugare il rispetto delle specificità locali, le esigenze di razionalizzazione del sistema sanitario con il diritto di accesso alle cure. L'efficienza di bilancio nella spesa pubblica deve tener conto dell'obiettivo "qualità" dei servizi offerti al cittadino. A tal fine è necessario che si coniughi il principio di sussidiarietà al principio di solidarietà, affinché non si scada, involontariamente, nel particolarismo, né nell'assistenzialismo. E' altresì d'importanza primaria cercare di ridurre gli errori sanitari e combattere i disavanzi di spesa, attraverso l'attribuzione dei necessari poteri al Ministro competente e l'allocazione delle risorse disponibili verso un settore, quello delle malattie rare, erroneamente relegato in un ambito ristretto, che non consente, ad oggi, diagnosi e cure precoci e pertanto tempestive. Si necessita di un salto di qualità che attribuisca il dovuto rispetto per la specificità delle malattie rare e dell'individuo che ne è portatore e che non consente più, diversamente dai modi in cui si è proceduto fino ad oggi, di omologare tali patologie a quelle note e maggiormente diffuse. Tale salto di qualità supererebbe la frantumazione tra Sanità e Politiche Sociali e metterebbe il cittadino in condizione di riconoscere un interlocutore autorevole, cui far affidamento. Le "Malattie Rare" costituirebbero in siffatto modo un principio di aggregazione culturale, sociale ed etico, restituendo dignità all'individuo e garantendo che i progressi di scienza medica vadano di pari passo coi servizi messi a disposizione del sociale.

Rilevato che:

- Ai sensi del Regolamento CE n. 141/2000 e precedenti normative, sono considerate rare quelle patologie "la cui prevalenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti". In Italia si calcola una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. Si stima che oggi, nell'UE, le 5.000-8.000 malattie rare esistenti colpiscano insieme il 6-8% della popolazione, ossia da 27 a 36 milioni di persone;

- L'Associazione Culturale "Giuseppe Dossetti: i Valori. Sviluppo e Tutela dei Diritti", da oltre dieci anni, si batte per ottenere una legislazione adeguata, che dia, a tutti i pazienti, le stesse possibilità di diagnosi, cura ed assistenza e che incentivi la ricerca e la produzione di farmaci. L'Associazione, che esplica la sua attività anche attraverso l'Osservatorio di tutela civica dei diritti, chiede da tempo che vengano adottate le misure legislative necessarie per incentivare e promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti "orfani", ossia di tutti quei medicinali destinati alla diagnosi, alla profilassi od alla terapia di una malattia considerata, in base ai dettami dell'UE, "rara".

Considerato che:

- Il decreto del Ministro della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 (recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie") reca, all'allegato 1, l'elenco delle malattie riconosciute come rare dal Servizio Sanitario Nazionale;

- L'art. 8 del suddetto decreto ministeriale prevede testualmente che "i contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'art. 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, e successive modificazioni e integrazioni";

- Nonostante le previsioni di cui sopra, non si è proceduto ad alcun aggiornamento, sebbene il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 21 marzo 2008, mai entrato in vigore, recasse, all'allegato 7, un aggiornamento della malattie riconosciute come rare, integrando e sostituendo l'allegato 1 del decreto ministeriale n. 279 del 2001; l'allegato 7 al Decreto rappresenterebbe dunque l'unico documento ufficiale, con i limiti evidenti conseguenti dall'emergere, nel tempo, di nuove patologie, prima sconosciute. Esso, a titolo esemplificativo e non esaustivo, indicherebbe in 109 le patologie da includere ai fini del riconoscimento dello status di malattie rare;

- Ad oggi, in Italia, __ nonostante un accordo Stato-Regioni datato 8 luglio 2010, che prevede una quota vincolata di € 20.000.000,00 per progetti relativi alle malattie rare e ripartita in base alla popolazione di riferimento __ non esiste una normativa adeguata a sostegno dei malati e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di carattere economico assistenziali, avuto particolare riguardo a ciò che concerne la terapia domiciliare; a ciò va a sommarsi la grave carenza di strutture e farmaci adeguati alla cura di tali patologie;

- Risulta non più differibile la necessità che il nostro Paese si allinei alle procedure che negli altri Paesi garantiscono ai cittadini, affetti da malattie rare, di accedere tempestivamente alle terapie innovative. A tale scopo appare di notevole rilevanza la Direttiva CE 24 marzo 2011, la cui applicazione negli Stati membri dell'UE, indirizzerebbe l'attività di governo verso attività sanitarie da ritenersi prioritarie e svantaggiate dal punto di vista della ricerca e delle cure, quali le malattie rare.

Sottolineato che:

- In Francia, in particolare, è stato adottato da tempo un Piano Nazionale per le malattie rare, e già dal 1994 è in vigore l'ATU - Autorizzazione Temporanea di Utilizzo dei Farmaci, con la precipua finalità di garantire l'accesso alle cure da parte dei pazienti e l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima ancora che lo stesso abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio, purché il farmaco sia in fase di sviluppo avanzato e non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco regolarmente autorizzato (ad es. prodotti che abbiano profili di sicurezza già accertati (fase I e II terminate) fase III ongoing ed un documento di autorizzazione di immissione sul mercato in fase di stesura od in corso di registrazione);

- Lo schema dell'ATU applicato ai farmaci destinati alla cura di malattie rare o orfane o gravi, consentirebbe ai pazienti di avere disponibili tali farmaci con largo anticipo rispetto ai tempi necessari alla conclusione dell'iter nazionale;

- La legge 648 permette un percorso simile con due gravi mancanze: la velocità di ottenimento del permesso della distribuzione del farmaco e la copertura del periodo che va dall'ottenimento dell'AIC e l'immissione nei prontuari regionali; si arriva al paradosso che, in quest'ultima fase, ad un paziente già in terapia viene sospeso il faramco fino all'introduzione nel PTOR;

- Ad oggi i farmaci che, attraverso la legge 648/'96 sono resi disponibili in Italia, devono comunque essere inseriti nei prontuari terapeutici (regionali ed ospedalieri) per poter esser somministrati ai pazienti. I tempi delle commissioni regionali ed ospedaliere spesso non permettono una continuità terapeutica (gap temporale a discapito del paziente).

- La terapia domiciliare per i pazienti affetti da Malattie Rare ad oggi è completamente demandata al privato, trascurando un aspetto molto importante, che vede nella domiciliarizzazione dei pazienti oltreché un risparmio per l'Ente Pubblico, un'opportunità concreta di migliorarne la qualità della vita del paziente.

- Il citato Regolamento CE n. 141/2000 stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione Europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare;

- In Italia l'inserimento nei Prontuari Terapeutici Ospedalieri e Prontuari Terapeutici Ospedalieri Regionali spesso ritarda ulteriormente l'accesso alla terapia da parte dei pazienti affetti da malattie rare. Le amministrazioni regionali non differenziano i farmaci orfani all'interno delle loro delibere attuative e d'indirizzo, creando così ulteriori difficoltà (quali limitazioni nella dispensazione del medicinale – non solo della prescrizione – ai pochi, talvolta addirittura unici, centri di riferimento regionali come indicato sopra;

- Con determinazione 20 marzo 2008, l'AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco, ha stabilito le "Linee guida per la classificazione e conduzione degli studi osservazionali sui farmaci";

- Il costo per i farmaci orfani in Europa nel 2010 è stimato nel 3.3% della spesa farmaceutica. Questo dato è consistente col dato Italiano dove il costo totale annuo nel 2010 è di circa 660 milioni di euro che, rispetto alla spesa sanitaria (circa 104 miliardi) rappresenta lo 0.64% e rispetto alla spesa farmaceutica rimborsata totale italiana (oltre 19 miliardi) rappresenta il 3,5%;

- L'uso di tutti i farmaci orfani con prezzo elevato, rimborsati dal SSN, è monitorato e controllato tramite i Registri AIFA che ne assicurano l'uso razionale.

L'Associazione "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"

CHIEDE

- Che vengano immediatamente assunti i provvedimenti necessari a fare chiarezza sul numero reale degli ammalati presenti in Italia, al fine di creare una giusta proporzione tra pazienti e fondi da stanziare a loro favore;

- Che vengano istituiti, a livello nazionale e regionale, le sorveglianze ed i registri di patologia di rilevante interesse sanitario, in modo da fare chiarezza sulle cifre e soprattutto sulla loro veridicità, consentendo l'utilizzo mirato delle risorse pubbliche;

- Che nel piano di risanamento economico che verrà varato ed attuato dal nuovo Governo si tenga conto del fatto che esiste una categoria di cittadini già gravemente penalizzata, sui quali si chiede di non incidere ulteriormente;

- Che venga urgentemente data una definizione delle "malattie rare" da includere nell'elenco tra quelle da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio. La diagnosi neonatale consentirebbe, infatti, di salvare la vita dei bambini affetti dalle forme più gravi di tali patologie ed otterrebbe il beneficio di iniziare precocemente la terapia, prima che i danni causati siano irrimediabili;

Che vengano previste forme di partnership pubblico/privato sulla domiciliarizzazione dei pazienti affetti da malattie rare.

- Che si dia immediato seguito all'istituzione del Comitato Nazionale delle Malattie Rare, così come da DdL dell'On. Bindi ed iter parlamentare recepito nel testo unificato Sen. Bianconi, presso il Ministero della Salute, composto da un Revisore dei Conti, rappresentanti delle Regioni, dell'Agenzia Italiana del Farmaco, dell'Istituto Superiore di Sanità e delle Associazioni di tutela dei malati, nonché del Ministero della Salute, del Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, del Dipartimento delle Politiche per la Famiglia;

- Che venga emanato un provvedimento di aggiornamento dell'elenco delle malattie rare attraverso l'inserimento nei LEA delle 109 patologie rare indicate nell'allegato 7 del decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 21 marzo 2008, mai entrato in vigore **e che, successivamente, con cadenza frequente ed inderogabile, si attivi l'osservazione e l'osservanza di altre patologie non ancora inserite nel RNMR, che presentino appropriate evidenze scientifiche;**

- Che venga data idonea copertura finanziaria della legge 648/96 al fine di permettere un più ampio e veloce accesso a cure innovative, non ancora approvate in Italia, ma con profili di sicurezza accertata (fasi I e II terminate) e la fase III ongoing;

- Che venga introdotto come obiettivo didattico specialistico, all'interno del Piano di studi previsto per le facoltà di Medicina e Chirurgia, un percorso specifico per lo studio e l'approfondimento delle malattie rare;

- Che venga affrontata e risolta la gestione delle emergenze dei malati rari nei pronto Soccorso e la transizione nel trattamento del paziente dall'età infantile all'età adulta;

- Che la legislazione comunitaria preveda come vincolante nel territorio di tutti gli Stati Europei la valutazione dell'EMA, European Medicines Agency. La ratio della norma prevederebbe nello specifico, che il farmaco che ha già ricevuto dall'EMA la qualifica di "medicinale orfano", possa automaticamente beneficiare di una procedura accelerata di autorizzazione:
    1) sulla base della valutazione dei soli dati a supporto della sicurezza del principio attivo – prescindendo cioè dalle complesse valutazioni dell'efficacia, che non si conciliano con le particolarità delle malattie orfane;
    2) nel rispetto della speranza/diritto del paziente a beneficiare di un trattamento senza dover aspettare la conclusione dei normali procedimenti autorizzativi , prescindendo cioè dalla valutazione discrezionale circa l'esistenza di un "*major public health need*";

- Che venga assicurato dal legislatore lo sgravio fiscale per le donazioni private, così da incentivare la ricerca;

- Che vengano stabilite le Linee Guida Nazionali ed il legislatore tenga conto della necessità di una maggiore sensibilità riguardo alle condizioni del malato, non solo sulla base delle tabelle ufficiali d'invalidità previste a livello pensionistico;

- Che venga garantito il controllo dell'appropriatezza prescrittiva e dell'uso razionale dei farmaci orfani in Italia, tenuto conto che, tramite i Registri AIFA, il Ministero della Salute può assicurare che questi farmaci siano impiegati solo nei pazienti che possono trarne beneficio, raccogliendo i dati provenienti dalla efficacia nel "mondo reale". I Registri AIFA sono citati in molti articoli come un esempio da imitare. La conseguenza economica è che la spesa per tali medicinali è strettamente controllata con conseguente alto ritorno dell'investimento, differentemente da quanto avviene per molti altri costi sanitari.

- Che venga assicurato il *credito di imposta* degli oneri per la ricerca privata. Il nostro Paese e la nostra industria devono essere messi in condizione di reinvestire in ricerca ed in sviluppo, in particolare nel Mezzogiorno, quando possibile; i fondi pubblici devono confluire solo ai Centri di Ricerca Pubblici, privilegiando eventualmente quelli che sviluppano progetti integrati col sistema privato;

- Che vengano varate misure legislative che consentano di adottare uno specifico sistema legale che assicuri ai farmaci orfani, sul modello vigente negli USA:
    1) l'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio;
    2) una procedura di registrazione accelerata;
    3) un credito di imposta pari al 50% delle spese sostenute per la sperimentazione clinica;

In tal modo i farmaci orfani possono essere disponibili ai pazienti prima che sia stata approvata l'immissione in commercio, mentre oggi (sulla base dei dati CeRM – Centro ricerche competitività, regolazione, mercati, riferiti al 2009) trascorrerebbero circa 233 giorni, cioè quasi otto mesi, tra la disponibilità di un farmaco orfano e l'effettivo accesso a esso da parte dei malati. (Si tratta di dati relativi all'accesso ai farmaci innovativi in Italia).

Si impegna a:

- Instituire un Tavolo di lavoro e concertazione permanente con tutti gli stakeholders, che verrà consultato con cadenza bimestrale, al fine di intraprendere le azioni necessarie a colmare le carenze legislative ancora riscontrabili in tema di malattie rare e monitorare le azioni intraprese in tale ambito.

TAVOLO di LAVORO PERMANENTE "Malattie Rare" – Anno 2012:

1^ data: **23 febbraio 2012 – Stati Generali delle Malattie Rare - "Piano Sanitario Nazionale: idee a confronto" –** CAMERA DEI DEPUTATI – Palazzo Marini – Sala delle Colonne – Via Poli, 19 - ROMA

2^ data: **aprile 2012**

3^ data: **giugno 2012**

4^ data: **settembre 2012**

Documento integrato Stati Generali Malattie Rare del 1° dicembre 2011.

Roma, 21 Dicembre 2011