



Ministero della Salute



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

OPEN DAY

**Il Piano Nazionale Malattie Rare
Le istanze delle Associazioni**

Roma, 10 dicembre 2015

Auditorium, Ministero della Salute - Viale G. Ribotta, 5



Report conclusivo

ORGANIZZATORI

- Ministero della Salute - Segreteria del Sottosegretario Dott. Vito De Filippo
- Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare

AUTORITÀ

- Dott. Vito De Filippo - Sottosegretario di Stato alla Salute
- On. Paola Binetti -Presidente dell'Intergruppo parlamentare sulle malattie rare
- Dott. Angelo Del Favero - Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità

MODERATORI

- Dott.ssa Maria Elena Congiu e Dott. Alessandro Ghirardini - Ministero della Salute
- Dott.ssa Domenica Taruscio - Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare- Istituto Superiore di Sanità
- Prof.ssa Paola Facchin - Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare e Università di Padova
- Dott.ssa Luisa Muscolo - Agenzia Italiana del Farmaco
- Dott.ssa Marta De Santis - Centro Nazionale Malattie Rare- Istituto Superiore di Sanità

SEGRETERIA SCIENTIFICA

- Responsabile Dott. Pasquale Briamonte
- Dott.ssa Elena Lo Fiego e Dott. Giovanni Cogliandro - Ministero della Salute
- Dott.ssa Marta De Santis e Dott.ssa Amalia Egle Gentile - Istituto Superiore di Sanità

SUPPORTO TECNOLOGICO E OSSERVATORI IN SALA

- Dott.ssa Licia Ravarotto, Dott.ssa Gloria Piovan, Dott.ssa Anna Nadin - Istituto Zooprofilattico Sperimentale delle Venezie - Struttura Complessa 7, Comunicazione e Conoscenza per la salute

1. INTRODUZIONE

Il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2013 – 2016 (<http://www.salute.gov.it/>), intende sviluppare una strategia nazionale integrata, globale e di medio periodo sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia, e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e del quadro delle indicazioni europee.

Tale documento, approvato il 16 ottobre 2014, risponde fattivamente alle raccomandazioni del Consiglio dell'Unione Europea e avvia una serie concreta di iniziative che in ogni caso necessitano di confronto e condivisione tra i vari interlocutori coinvolti.

Nasce da questa urgenza l'organizzazione dell'Open Day in oggetto, una giornata dedicata al dibattito sui temi che il Piano propone a partire dalle istanze dei pazienti, delle loro famiglie e del sistema associazionistico.

2. OBIETTIVI DELL'OPEN DAY

Obiettivo che l'Open Day si proponeva era dare voce a tutte le Associazioni, ai pazienti e ai loro familiari al fine di coinvolgerli attivamente in un confronto, raccogliere suggerimenti, istanze e, soprattutto, concretizzare il proposito di ascoltare i problemi delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

L'Open Day ha inteso quindi rappresentare un momento di condivisione per la costruzione di un filo diretto tra il Ministero della Salute, l'Istituto Superiore di Sanità e le Federazioni e le Associazioni di pazienti con malattie rare, sull'implementazione degli obiettivi del PNMR.

Inoltre, l'Open Day prevedeva uno spazio per la presentazione dei rappresentanti dei pazienti, eletti dai pazienti stessi, che avrebbero dovuto prendere parte ai tavoli tecnici già costituiti e del costituendo Comitato per lavorare all'implementazione del PNMR 2013-2016.

3. METODOLOGIA

L'evento è stato strutturato in modo da garantire la più ampia partecipazione dei vari interlocutori, sulla base delle proposte di intervento suggerite dai pazienti e dalle loro Associazioni e Federazioni. Gli argomenti da presentare in plenaria sono stati scelti dai partecipanti tra le varie proposte pervenute in riferimento a ciascuna delle tematiche individuate dal programma.

Le principali caratteristiche metodologiche sono state le seguenti:

- Ampia partecipazione: i relatori dell'Open Day sono stati individuati sulla base di una propria candidatura e dal numero di preferenze espresse dagli iscritti all'evento. Nel processo di selezione degli interventi, ogni partecipante ha infatti avuto la possibilità di attribuire una preferenza alle proposte di intervento dei "candidati relatori", permettendo al sistema informatico di restituire i nominativi di quattro relatori per ciascuna sessione.
- L'utilizzo di un ambiente online: la piattaforma Moodle, utilizzata per la raccolta di contributi e la selezione dei relatori, ha supportato la trasparenza dell'iniziativa e la sua ampia diffusione.
- L'opportunità di raccogliere un elevato numero di proposte e suggerimenti: tutti i contributi proposti, a prescindere dalle preferenze attribuite, sono stati raccolti come spunti utili ad un confronto costruttivo.
- Il coinvolgimento di osservatori durante l'Open Day: compito degli osservatori è stato quello di raccogliere in maniera sistematica gli elementi emersi dalle discussioni, al fine di produrre un documento di sintesi da rendere disponibile online successivamente all'evento.
- La presenza di moderatori: ruolo dei moderatori è stato condurre le sessioni, introdurre i relatori, coordinare le discussioni e far rispettare le tempistiche del programma. I moderatori hanno approfondito i diversi argomenti oggetto della discussione in qualità di esperti delle tematiche affrontate: "Centri di diagnosi e cura e Reti di riferimento europee (ERNs)", "Registri per le malattie rare" e "Accesso alle terapie e empowerment dei pazienti".
- Elezione dei rappresentanti dei pazienti online: è stata predisposta su piattaforma Moodle una sezione dedicata, nella quale i rappresentanti dei pazienti hanno potuto inviare le candidature (previo accreditamento attraverso l'invio di: - breve presentazione personale; - motivazione della candidatura, - dati di rappresentatività dell'Associazione di malattia rara o Federazione di appartenenza, - presenza di un comitato scientifico all'interno dell'Associazione o Federazione di appartenenza) per essere votati dai membri delle Associazioni, delle Federazioni o dai pazienti affetti da malattia rara. Obiettivo delle elezioni la nomina di 3 rappresentanti dei pazienti, appartenenti ad Associazioni o Federazioni differenti, per rappresentare l'interno mondo dell'associazionismo e dei malati rari.

4. RELATORI

Così come descritto nella metodologia, la consultazione online in piattaforma Moodle ha consentito di dare titolo ai seguenti relatori di presentare le proprie istanze.

- Assia Andrao
Associazione Nazionale Retina Italia Onlus

- Claudio Buttarelli
MIR Onlus - Movimento Italiano Malati Rari
- Flavia Mamone Capria
ASNAF - Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro
- Anna Rita Gagliarducci
SIMBA Onlus - Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet
- Carlo Hanau
Federamrare - Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia-Romagna
- Massimo Marra
CIDP Italia ONLUS
- Orfeo Mazzella
AIMSMAC - Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari
- Angelo Petroni
Lavorare Onlus - Associazione di volontariato ospedaliero per le malattie rare
- Nunzio Riccobello
MIR-Movimento Italiano Malati Rari

5. SCENARIO

Hanno partecipato circa 100 iscritti all'evento presso la sala dell'Auditorium "Biagio D'Alba", del Ministero della Salute in via Ribotta, 5 - Roma. Ha aperto i lavori il Sottosegretario di Stato alla Salute, Dott. Vito De Filippo.

Il **Sottosegretario De Filippo** nel suo saluto di apertura dei lavori, ha evidenziato che il Piano nazionale delle malattie rare 2013-2016, rilasciato ad ottobre del 2014, intende sviluppare una strategia nazionale integrata, globale e di medio periodo sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee. Un'occasione utile ad aumentare la consapevolezza e l'informazione sulle malattie rare e valutarne il loro impatto sulle famiglie e la società in generale.

Il Sottosegretario ha affermato che con questa iniziativa si vuole dare voce alle Associazioni, le quali verranno coinvolte attivamente e dovranno essere protagoniste indiscusse nella fase di relazione, momento indispensabile per raccogliere i suggerimenti e le istanze ma soprattutto per dare ancora più concreta attuazione al proposito di ascoltare i problemi dei pazienti e delle famiglie di persone colpite da malattie definite rare.

Ha poi illustrato gli obiettivi e la metodologia organizzativa e spiegato le motivazioni per le quali ha voluto fortemente la realizzazione di una giornata aperta alle istanze dei malati rari e dei loro rappresentanti.

Inoltre ha precisato che è stata utilizzata la piattaforma Moodle, una modalità moderna e trasparente, attraverso la quale, previa registrazione del profilo-utente, sono state offerte due possibilità: 1. Iscrizione all'open day, con anche la possibilità di presentare un abstract e/o votarne altri fra quelli sottomessi (gli abstract più votati sarebbero stati presentati in plenaria durante la giornata); 2. Iscrizione per proporre la propria candidatura come rappresentante dei pazienti o semplicemente per votare il candidato prescelto. A tale proposito, il Sottosegretario ha tenuto a puntualizzare che dopo anni di richieste da parte dei pazienti di entrare a pieno titolo nei tavoli istituzionali, si è pensato di indire delle votazioni online dove, previa identificazione, i rappresentanti delle Associazioni, delle Federazioni, i pazienti ed i familiari, potessero esprimere le loro preferenze.

Tuttavia, a seguito di segnalazioni da parte di alcuni iscritti, il Sottosegretario ha reso noto che purtroppo durante lo svolgersi delle votazioni sono stati riscontrati degli illeciti e che, quindi, i risultati delle stesse sarebbero rimasti congelati fino alla conclusione delle procedure di verifica affidate agli organi competenti (Polizia postale). Durante la giornata è stato letto un comunicato con ulteriori precisazioni sull'accaduto (vedi allegato 1).

Inoltre, poiché l'obiettivo della giornata era la concretizzazione di un segnale di cooperazione tra Associazioni e Istituzioni, il Sottosegretario ha invitato i presenti a scrivere un "principio di intenti" concordato, che segnasse l'inizio di un percorso congiunto.

L'On. Binetti ha sottolineato l'importanza di unità e collaborazione tra tutti gli attori coinvolti nel mondo articolato e complesso delle malattie rare, imprescindibili per il raggiungimento di obiettivi. Per passare dalle affermazioni di principio alla realizzazione dei fatti è fondamentale considerare la centralità del paziente, la possibilità che il paziente partecipi ai processi decisionali che lo riguardano, affiancando alla conoscenza scientifica dei problemi anche la dimensione umana, sociale e relazionale. Diventa quindi importante la partecipazione di Associazioni che esprimano la propria voce, come è stato fortemente voluto dalla 12° Commissione parlamentare, in cui il primato dei bisogni della persona è sentito al di là dell'appartenenza politica. Il passaggio da una democrazia partecipativa (tipica dell'associazionismo) ad una democrazia rappresentativa presuppone un diverso modello di delega, in cui i rappresentanti delle Associazioni, oltre ai pareri scientifici del medico, siano in grado di elaborare una conoscenza normativa e strutturale dei problemi da proporre ai tavoli decisionali. La forza dei malati rari è la rete costruita tra di loro, in cui l'unità tra le diverse Associazioni sorpassa la capacità di incidere delle singole organizzazioni. La Commissione intende sostenere le istanze che davvero considerano l'interesse dei pazienti, espressione più alta e nobile di una democrazia del Paese.

L'On. Binetti ha invitato inoltre le Associazioni e i loro rappresentanti a concentrare i loro sforzi nella definizione di un sistema di regole in grado di legittimare i rappresentanti ai tavoli

decisionali, formalizzando così il diritto ad essere presenti là dove si prendono le decisioni. Le Associazioni dei malati rari stanno creando infatti una piattaforma che è un modello per l'intero sistema sanitario: nel passaggio dal "paternalismo medico" alla presenza sostanziale dei problemi dei malati, questa piattaforma sarà un volano di riflessione per il Governo, ma anche per il Parlamento, incentivando la presentazione di disegni di legge, emendamenti e mozioni a favore degli interessi dei pazienti.

Il **Dott. Del Favero** ha introdotto il suo intervento affermando che le malattie rare sono una priorità assoluta per l'ISS e per la sanità pubblica in generale; nonostante la bassa prevalenza di queste patologie e con le loro mille sfaccettature, esse interessano una parte molto ampia della popolazione. Qual è il cemento che lega le varie Associazioni e i vari mondi che ruotano attorno alle MR?

Vi sono delle caratteristiche che accomunano le patologie rare, seppur fra loro differenti, quali la cronicità, la disabilità - che comporta non solo un intervento di carattere clinico, ma comporta anche una dimensione socio-assistenziale importante che coinvolge operatori, famiglie, e volontariato. Le Associazioni dei pazienti svolgono un ruolo fondamentale di supporto, anche sul piano emotivo.

Cosa può fare il sistema? Il sistema deve impegnare le proprie energie per mettere al centro il paziente e porre al centro il paziente significa superare le autoreferenzialità e credere veramente nelle reti - rete nazionale e reti europee.

Nel raggiungere l'obiettivo di una diagnosi corretta della malattia e di una riduzione dei tempi tra insorgenza e diagnosi, l'empowerment dei e con i pazienti assume un ruolo chiave: la testimonianza del paziente e della famiglia è in grado di rappresentare tutti i loro bisogni, dagli aspetti clinici alla vita reale all'interno della famiglia e della società.

Il ruolo delle Associazioni in questo contesto è fondamentale per supportare i pazienti nelle problematiche di carattere socio-assistenziale, ma anche in quelle di carattere economico (lo testimoniano le tante battaglie combattute per il riconoscimento di LEA). La comprensione sociale del problema rappresenta una questione di elevata importanza ed è uno degli scopi dell'Open day. La centralità del paziente si traduce quindi con la creazione di reti in grado di operare a livello regionale, interregionale, nazionale ed europeo. I vantaggi di una rete efficiente si ritrovano anche nella possibilità di ampliare gli orizzonti e i territori, anche grazie all'utilizzo di strumenti HTA (Health Technology Assessment) che permettono di dialogare più facilmente fra professionisti e con i pazienti, di condividere informazioni scientifiche e migliori pratiche.

Si tratta di costruire reti dal tessuto forte, perché solo un tessuto forte può garantire il singolo e mettere al centro il paziente.

Le tre macrosezioni in cui si è articolato l'Open Day (1. *Centri di diagnosi e cura e Reti di riferimento europee (ERNs)*; 2. *Registri delle malattie rare*; 3. *Accesso alle terapie e empowerment*

dei pazienti) hanno previsto l'introduzione alla tematica da parte dei moderatori, 4 relazioni della durata di 10-15 minuti l'una, una discussione in plenaria cui i partecipanti chiedevano la parola per alzata di mano. La discussione è stata gestita dai moderatori. È stata assegnata a ogni partecipante la possibilità di esprimere riflessioni, opinioni o porre delle domande ai relatori sulle tematiche presentate.

SESSIONE 1

CENTRI DI DIAGNOSI E CURA E RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE (ERNS)

Moderatori

- *Dott.ssa Maria Elena Congiu (Ministero della Salute)*
- *Dott. Alessandro Ghirardini (Ministero della Salute)*

Il Dott. Alessandro Ghirardini si è soffermato sul ruolo politico (non solo funzionale) degli ERN e della centralità del paziente nei processi decisionali e di monitoraggio dei servizi. L'ERN, infatti, serve non solo a migliorare il sistema ma, soprattutto, a migliorare l'assistenza delle persone in difficoltà. Compito degli ERN è anche una inter-operabilità dei registri, in modo tale da ottimizzare la comunicazione dei dati a livello europeo, per garantire un'armonizzazione delle strategie con *policies* e politiche chiare e condivise.

L'empowerment del paziente è fondamentale, in quanto il rapporto medico-paziente deve strutturarsi in modo diverso rispetto al passato. Il paziente e i suoi familiari hanno infatti una serie di strumenti che consentono loro di sviluppare conoscenze specifiche e la relazione con il medico deve evolvere e svilupparsi continuamente in questa direzione di confronto e dialogo.

ASSIA ANDRAO

Associazione Nazionale Retina Italia Onlus

«Quale rete nazionale ed europea dei centri di riferimento per un effettivo diritto alla salute dei pazienti con malattia rara»

(Allegato 2)

L'istanza è rivolta ai rappresentanti dei pazienti, affinché siano consapevoli della responsabilità del ruolo che assumeranno e pertanto siano uditori e portavoce aperti al confronto, anche a livello locale, con le associazioni, con le federazioni, i movimenti e i gruppi di persone che afferiscono ad associazioni, promuovendo con il supporto delle Istituzioni occasioni di incontro/confronto.

Si auspica un più ampio coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie, e una maggior collaborazione con le Associazioni al fine di dare concretezza ai principi enunciati dal PNMR, ma anche dalla Costituzione (art. 32) e dall'OMS sulla tutela del diritto alla salute. In particolare si sottolinea la necessità di agire a favore di:

- modalità di accoglienza dei pazienti;
- diagnosi certa e affidabile, anche attraverso i sistemi più innovativi (es. indagini molecolari), ma con il supporto di linee guida articolate e specifiche sui test genetici;
- tempi appropriati tra diagnosi e cura;
- equità nell'accesso alle cure in un contesto sovra-regionale (accesso ai farmaci, coerenza delle tecniche terapeutiche su tutto il territorio nazionale);
- accesso a informazioni su tutto ciò che riguarda la patologia di interesse, sui risultati della ricerca scientifica, sulle possibilità terapeutiche;
- approccio alle patologie rare coordinato e condiviso ed efficienza della rete, nazionale oltre che europea, formata da centri che si occupano delle stesse MR, attraverso lo scambio di informazioni, esperienze, condivisione di trial, etc.

Il contributo sottolinea le opportunità offerte dagli ERN: definire i migliori percorsi sanitari, identificare gli esperti e le competenze esistenti, aumentare la conoscenza sulle MR, accelerare il ritmo della ricerca, favorire la ricerca transnazionale ed emergenti percorsi terapeutici, coinvolgere i rappresentanti dei pazienti come esperti consapevoli nell'assistenza sanitaria. Si ritiene tuttavia imprescindibile il coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie per mettere a fuoco modelli organizzativi basati sulle reali esigenze ed aspettative dei pazienti, così come risulta necessario il coinvolgimento degli operatori sanitari, delle autorità sanitarie, ma anche dei medici ospedalieri e delle associazioni di riferimento affinché si possa sviluppare un programma comune di rete.

Sarà fondamentale definire i criteri di composizione dei consorzi; si sottolinea la necessità di promuovere la collaborazione tra i centri di ricerca di base e "i clinici".

In conclusione sono stati ricordati alcuni elementi chiave riconducibili al diritto alla salute - inteso come principio fondante:

- confronto più ampio e continuo con le Associazioni (e *tra* le Associazioni), pazienti e loro famiglie al fine di comprendere quali sono i problemi da affrontare concretamente;
- verifica delle competenze e delle capacità/volontà di lavorare in rete dei centri di riferimento e di cura;
- accoglienza, diritto a una diagnosi corretta attraverso tecniche più innovative e sicure (queste sono le istanze **non** negoziabili dei pazienti).

Le reti europee si configurano come una grande opportunità e le aspettative sono elevate: ci si aspetta un modello altissimo per superare la rarità, la complessità delle cure, ma soprattutto per raggiungere l'obiettivo di mettere al centro la salute della persona con MR.

ANGELO PETRONI

Lavorare Onlus - Associazione di volontariato ospedaliero per le malattie rare

«Non c'è rete senza pazienti.»

Reti di riferimento e ruolo delle associazioni di pazienti»

(Allegato 3)

Propone di creare un'anagrafe delle Associazioni con l'obiettivo di definire "un sistema oggettivo, misurabile, confrontabile della rappresentatività".

Le reti di riferimento europeo rappresentano una grande sfida e un'opportunità, ma restano delle questioni importanti da dirimere:

- come si interagisce a livello europeo se ci sono le sovranità nazionali con piani nazionali MR diversi per ciascuno Stato europeo;
- come rendere omogenei i diversi Sistemi sanitari delle Regioni italiane;
- come ci si rapporta con il territorio in modo formale, reale e sostanziale;
- quali saranno i criteri di valutazione, chi valuterà e quale sarà il sistema di monitoraggio.

Il mondo delle associazioni e dei pazienti deve diventare il centro di riferimento per ogni ragionamento, devono avere un ruolo centrale ed effettivo, perché le associazioni hanno una vocazione naturale ad essere trasversali e ad occuparsi di tutto, in maniera multidisciplinare, avendo a cuore la qualità della vita dei pazienti.

Si auspica pertanto un sempre maggior coinvolgimento dei pazienti nell'ideazione, nella realizzazione e nel monitoraggio di qualsiasi operazione li riguardi, perché la progettazione di leggi e la definizione di nuove regole sono azioni necessarie ma non sufficienti per garantire la qualità dei servizi.

ANNA RITA GAGLIARDUCCI

SIMBA Onlus - Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet

**« Centri di riferimento per patologia e reti europee.
Revisione dei criteri e linee guida »**

Il contributo mette in evidenza:

- l'urgenza di aggiornare gli elenchi delle patologie affinché vengano incluse anche le MR non contemplate nel D.M. 279/2001 "Regolamento d'Istituzione della Rete Nazionale delle malattie rare";
- la necessità di uniformare gli elenchi in tutto il territorio nazionale, al fine di garantire la parità di trattamento sia nella diagnosi che nella terapia;
- le criticità correlate alla presenza di un eccessivo numero di presidi e centri di riferimento che non possono oggettivamente avere la documentata esperienza nella diagnosi e cura di una MR, o al contrario la presenza di strutture non accreditate che prendono in carico pazienti con MR. Ciò comporta il rischio di incorrere in diagnosi inesatte, con conseguenze anche di tipo economico per terapie e farmaci inadeguati o non necessari.

Ciò premesso, ritiene sia opportuno:

- procedere a una revisione dei centri di riferimento, mettendone a fuoco le competenze e le esperienze, puntando sulla specificità e il raggruppamento per patologie o per gruppi di patologie;
- valutare l'opportunità di verificare le diagnosi pregresse per individuare eventuali diagnosi inesatte, soprattutto se effettuate da centri non specialistici;
- definire percorsi diagnostici e terapeutici a livello nazionale per evitare disparità di trattamento sul territorio nazionale;
- promuovere la formazione nei medici di base affinché abbiano le conoscenze necessarie per indirizzare i pazienti verso i centri di riferimento competenti e accreditati, anche per garantire ai pazienti il diritto all'essenziale;
- migliorare la comunicazione sia tra le Istituzioni, sia da parte delle Federazioni.

Sulle reti di riferimento europee sono sollevate alcune perplessità e la necessità di chiarire alcuni aspetti, in particolare:

- come si formano i consorzi? qualora si dovesse decidere di creare reti di riferimento in numero diverso da quello stabilito, come si potrà confluire nei consorzi?
- Quali saranno i criteri per stabilire quali saranno i centri?
- Come verrà calcolato il valore soglia sul totale del numero dei pazienti seguiti per tutte le patologie? Le associazioni come possono essere certe che i dati considerati relativi alla numerosità dei pazienti siano completi e univoci?

Dal dibattito emerge che:

- È compito del Ministero della Salute approvare le proposte di candidature per i centri ERN e pertanto non potrà far parte del consorzio perché rivestirebbe il doppio ruolo di "controllore" e "controllato";
- uno dei criteri per il coinvolgimento di un centro in un consorzio potrà essere il volume di attività;
- i criteri per l'individuazione dei centri sono stati individuati a livello europeo; attualmente sono in fase di revisione, ma sufficientemente stringenti e soggetti a una valutazione indipendente;

- è necessario fare attenzione ai criteri in fase di proposta di candidatura dei centri poiché saranno soggetti a verifica da parte di un organismo indipendente di valutazione; si invitano le associazioni a farsi parte attiva nel rendere maggiormente consapevoli i centri;
- è lo Stato membro ad essere responsabile della candidatura di un centro (senza avallo il centro non può presentare la candidatura nelle reti europee).

NUNZIO RICCOBELLO

A.S.A.M.S.I. – Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili

«Assistenza territoriale»

È assente nelle linee guida un protocollo che preveda un rapido ed efficace intervento in situazioni di emergenza (ambulanze non attrezzate, strutture non adeguate, medici non preparati sulla specifica patologia). I centri di riferimento si trovano nelle grandi città, sono funzionali alle diagnosi, ai controlli periodici e ai trattamenti terapeutici, ma possono essere difficilmente raggiungibili da tutti pazienti MR in situazioni di emergenza.

Si propone pertanto l'istituzione di un'assistenza territoriale che sappia intervenire in caso di emergenza - con ambulanze adeguatamente attrezzate e soprattutto con personale preparato. In tal senso si suggerisce di formare medici specializzati (almeno uno per ospedale) che si prendano in carico i pazienti MR e che siano reperibili, anche solo telefonicamente, in modo da evitare l'improvvisazione nei casi di emergenza.

Dal dibattito emerge che:

- “piccole cose” di importanza fondamentale possono fare la differenza tra la vita e la morte: es. l’attivazione di una reperibilità h 24 per il medico specialistico, anche telefonica;
- si dovrebbe prestare più attenzione alla dimensione terapeutica dei modelli organizzativi (il modello organizzativo è curante, non è un optional); si auspica che in futuro siano proposti progetti di ricerca non solo sulle discipline di base, ma anche sulle buone pratiche messe in atto dai centri sul piano diagnostico/terapeutico/assistenziale.

SESSIONE 2

REGISTRI PER LE MALATTIE RARE

Moderatori

- *Dott.ssa Domenica Taruscio (Centro Nazionale Malattie rare- Istituto Superiore di Sanità)*
- *Prof.ssa Paola Facchin (Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare, Università di Padova,)*

La dott.ssa Taruscio ha introdotto la Sessione, illustrando il registro nazionale malattie rare (Allegato 4), l’evoluzione storica a partire dal D.M. 279/2001 e i punti critici legati al registro e gli obiettivi futuri. In particolare è stata evidenziata la problematica legata alla riduzione di dati a fini di studio rispetto ai dati consultabili nel 2001; una decisione attuata per facilitare la collezione di dati condivisi e di qualità tra registro nazionale e registri regionali. Ha poi ribadito l’importanza di questi ultimi, che svolgono la fondamentale funzione di raccogliere i dati, che poi vengono trasmessi al registro nazionale. L’intervento si è concluso con l’invito alle associazioni a continuare a tessere una stretta collaborazione con le Istituzioni per implementare il PNMR.

CLAUDIO BUTTARELLI

MIR Onlus - Movimento Italiano Malati Rari

Censimento dei Malati Rari in Italia.

Priorità n. 1 del costituendo Comitato Nazionale

Rientra tra gli obiettivi del PNMR (art. 32) l’adozione di tutte le misure necessarie per migliorare la qualità delle informazioni e produrre analisi utili a supportare gli interventi di sanità pubblica.

Il contributo individua, come misura necessaria, la realizzazione di un reale censimento delle persone con MR, corredato da dati anamnestici, clinici, laboratoristici, oltre che anagrafici, utile a

poter effettuare una programmazione socio sanitaria basata sui dati numerici ed esigenze oggettive, quantificabili anche in termini di costi.

Il censimento dei MR in Italia deve essere identificato quale principale obiettivo che il comitato nazionale deve imporsi di raggiungere entro il termine della conclusione del piano (entro il 2016).

Ritiene fondamentale sviluppare un progetto di censimento delle persone con MR che presenti le seguenti caratteristiche:

- includente di tutte le persone con MR (sia essa elencata o non elencata nel D.M.279/2001);
- in grado di identificare i macro bisogni di assistenza da un punto di vista sanitario e sociale (pensare alla “persona con MR” e non al “malato raro”);
- di supporto alla produzione di report utili alla definizione di un bilancio socio sanitario (costi e benefici);
- in grado di essere continuamente alimentato con set di informazioni di volta in volta definite;
- che includa quanti più soggetti interessati alla sua realizzazione.

Il progetto potrà essere sviluppato con l'aiuto di esperti di statistica e di economia socio sanitaria e con il supporto di finanziatori sia pubblici che privati. La realizzazione del censimento entro il 2016 consentirà di utilizzare le informazioni raccolte per trasformare il PNMR in un nuovo PN socio sanitario di azione 2017-20 in favore delle persone affette da MR, avendone maggior consapevolezza dei costi e benefici

Il progetto potrà concretizzarsi in una banca dati centralizzata, in cui da un lato la stessa persona con MR sia incentivata a produrre informazioni utili su diversi fronti (ricerca e cura, assistenza sociale, inclusione scolastica, inserimento nel mondo del lavoro, etc.) e, dall'altro, ci siano una serie di interlocutori pubblici e privati interessati a utilizzare tali informazioni contribuendo a finanziare il censimento e ad alimentare di volta in volta il contenuto informativo della banca dati. La gestione dovrà essere a cura di una *authority* governativa che garantisca la gestione del patrimonio informativo raccolto.

È necessario iniziare a pensare alle persone con MR non come a un costo per la società, ma come ad una risorsa. Si pensi, un esempio tra tanti, alle azioni concrete attuate da volontari che offrono gratuitamente il loro aiuto ad altri MR, restituendo quell'aiuto che a loro tempo hanno ricevuto altrettanto gratuitamente. Il censimento dovrà mappare anche l'enorme potenziale, sia in termini di idee che di azioni concrete.

Dal dibattito emerge che:

- il mondo delle Associazioni è caratterizzato da una eccessiva frammentazione e da una scarsa conoscenza rispetto al loro profilo e alla loro attività, da cui l'opportunità di conoscerle in maniera più approfondita per favorire i raggruppamenti, in modo tale da superare l'individualismo, mettere insieme le buone prassi e potenziare la "massa critica";
- il censimento delle associazioni sia quelle a dimensione nazionale che locale è stato fatto recentemente da tutte le Regioni e ha portato alla selezione di oltre 1200 associazioni dedicate alle MR. Sarà ora necessario lavorare sui risultati dell'indagine;
- le Istituzioni devono attuare strategie atte a limitare le disaggregazioni e a favorire i raggruppamenti sulla base dei comuni denominatori delle associazioni (ciò che unisce!).

MASSIMO MARRA

CIDP Italia ONLUS

«rarebox.org - un registro tipo indipendente dalla patologia»

(Allegato 5)

Il contributo descrive uno strumento *web-based*, facile da usare e indipendente dalla patologia, che permette al paziente con MR di registrare in modo sistematico tutte le informazioni relative al suo stato di salute e di condividerle con clinici e ricercatori. Il sistema è in grado di raccogliere e calendarizzare informazioni specifiche su farmaci prescritti e assunti, esami clinici, sintomi, dati di comorbidità, trattamenti, eventuali effetti collaterali.

Il software permette di generare dei report interrogativi e ottenere dati statistici, che potranno essere di supporto sia al medico curante che ad altri medici impegnati nel trattamento delle stesse patologie. È inoltre attivo un sistema di *alert* in grado di notificare al medico situazioni di criticità.

Tale strumento informatico può inoltre configurarsi anche come supporto alla ricerca scientifica, poiché consente ai ricercatori di accedere a informazioni utili allo studio della patologia (ad es. di confrontare sequenze di uno stesso paziente e anche tra pazienti diversi con la stessa patologia).

Il progetto è il risultato di un lavoro che ha coinvolto esperti di diverse discipline ed aperto a nuove collaborazioni che potranno rendere il software sempre più funzionale. Si sta per concludere la fase di sperimentazione e il sistema è pronto per essere tradotto in altre lingue e per essere adottato da altre associazioni.

Dal dibattito emerge che:

- un intervento dal pubblico sottolinea l'utilità del progetto e l'importanza del programma informatico non solo per la quantità dei dati da gestire, quanto per la complessità dei dati e la relazione tra questi.

FLAVIA MAMONE CAPRIA

ASNAF - Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro

«Quanti anni ancora per i nuovi LEA? Aggiornamento elenco Malattie Rare»

(Allegato 6)

Alla luce dei progressi scientifici degli ultimi 15 anni, si ritiene necessaria la costituzione di una commissione medica di esperti, individuati anche con il contributo delle Associazioni, che provveda a rivisitare l'elenco delle MR e la loro classificazione (D.M. 279/01). Una corretta classificazione potrà riconoscere ai pazienti non solo l'esenzione, ma anche la certificazione medica della patologia.

È inoltre necessario:

- individuare le criticità e gravità delle singole patologie con il contributo di commissioni miste/multidisciplinari;
- individuare dei centri di riferimento, valutati anche dai pazienti, in grado di garantire una *“presa in carico globale”* del paziente, ovvero un'assistenza integrale con interventi multidisciplinari *ad hoc*.

Il problema della *“presa in carico globale”* del paziente è strettamente correlato ai LEA: una presa in carico globale migliora la qualità della vita dei pazienti e al contempo può rispondere a principi di economicità riducendo i costi della spesa sanitaria (es. riducendo ospedalizzazioni molto lunghe).

Il contributo evidenzia inoltre l'opportunità di migliorare il flusso informativo mettendo a punto delle banche dati popolate da dati certi (conoscere ad es. il n. di pazienti per specifica patologia), utili ad effettuare anche un'analisi dei costi. Si propone a tal fine lo sviluppo di un sistema informatico centralizzato, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità con il coinvolgimento di

Regioni e centri di diagnosi, che conduca alla creazione di banche dati anche distinte per patologia, così da poter individuare facilmente ad es. il numero di pazienti per specifica patologia, i centri di eccellenza specializzati, ecc.

È evidenziata infine la necessità di un maggior coordinamento dei progetti di ricerca per consentire alle persone di accedere facilmente a materiale informativo autorevole, oltre a rendere possibile il confronto e la condivisione dei risultati tra ricercatori, anche a livello europeo.

SESSIONE 3

ACCESSO ALLE TERAPIE E EMPOWERMENT DEI PAZIENTI

Moderatori

- *Dott.ssa Luisa Muscolo (AIFA)*
- *Dott.ssa Marta De Santis (CNMR-ISS)*

La dott.ssa Muscolo ha introdotto la Sessione illustrando il funzionamento dell’Agenzia Italiana del Farmaco e il suo ruolo nel facilitare l’immissione in commercio dei farmaci orfani destinati alla cura delle MR, e le incentivazioni per le aziende a investire in ricerca e sviluppo di questi farmaci. In particolare, è stato sottolineato l’impegno a negoziare il farmaco nella fascia di rimborsabilità, per il quale diventa fondamentale un ruolo attivo dei pazienti ai tavoli tecnici per stabilire la classe di rimborsabilità e i criteri di inclusione. Tuttavia, i pazienti per poter partecipare ai tavoli tecnici/decisionali devono avere una formazione adeguata che si può raggiungere tramite corsi a livello europeo ma anche a livello nazionale.

CARLO HANAU

Federamrare Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia Romagna

Diritto alla diagnosi eziologica. Nulla su di noi senza di noi

A seguito dell’intervento della dott.ssa Muscolo, il relatore, in qualità di economista della sanità, analizza le problematiche connesse ai prezzi dei farmaci e propone una soluzione: l’acquisto dei brevetti da parte dell’OMS e la suddivisione della spesa tra i diversi Paesi, non in base al numero dei malati rari che ne usufruiscono, ma sulla base del PIL di ciascuno Stato, secondo la logica del “chi ha di più, paghi di più”. Tale strategia permetterebbe di accentrare presso l’OMS la contrattazione per stabilire i valori dei brevetti, che devono essere remunerativi per le industrie

farmaceutiche, affinché la ricerca possa essere continuamente alimentata. Si garantirebbe nello stesso tempo la distribuzione dei farmaci a tutti i malati rari che ne hanno bisogno: infatti, pagato il brevetto, i costi marginali di produzione del farmaco sono generalmente molto bassi e questo renderebbe il farmaco accessibile a tutti i malati. Il grado di efficienza economica come rapporto efficacia/costo sarebbe molto elevato, poiché anche i malati molto rari (1 su 10.000) sono pur sempre 700.000 su una popolazione mondiale di oltre sette miliardi.

L'intervento come Presidente di Federamrare si concentra sul diritto alla diagnosi eziologica.

Dall'intervento del Dr. Angelo Cerracchio dell'Anffas si sarebbe potuto apprendere che vi sono centinaia di migliaia di italiani con disabilità mentale la cui causa è presumibilmente una malattia rara che resta ignota. Eppure le tecniche più moderne di analisi sarebbero in grado di identificare condizioni patologiche, anche monogeniche, ove la speranza di trovare presto la cura è più fondata. Talvolta, come nel caso dello screening delle malattie rare metaboliche in Emilia Romagna, alcune indagini vengono effettuate ma i risultati non vengono comunicati ai genitori dei neonati, come nel caso della delibera di Giunta dell'ER n.107 del 1 febbraio 2010 sullo screening delle malattie metaboliche rare, che viene ancora applicata nonostante la stessa Giunta abbia successivamente emesso la delibera n.1898 del 2011, che afferma come necessarie: "b) le modalità di corretta e tempestiva informazione alle famiglie ed ai Medici di Medicina Generale/Pediatri di Libera Scelta, ivi comprese le situazioni di eventuale non curabilità della patologia diagnosticata e/o il relativo counselling genetico;"

Il primo dei diritti del malato o del suo tutore è invece quello di conoscere la patologia diagnosticata; il malato ha il diritto di conoscere, non il dovere, perché nessuno può essere obbligato: semmai potrà delegare l'informazione al suo medico di fiducia, il quale saprà già quale è la patologia in questione quando si presenteranno i sintomi, senza bisogno di effettuare esami costosi e dolorosi. La conoscenza di tutte le patologie dalle quali sono affetti i figli è inoltre necessaria alle coppie fertili per programmare consapevolmente la nascita di altri figli. In questo modo si possono prevenire altri casi di malattie rare, quelle trasmesse familiarmente, utilizzando i mezzi per la procreazione responsabile disponibili.

Infine, non va dimenticato che fino ad ora i progressi scientifici sulle malattie rare sono avvenuti perché le associazioni dei genitori si sono interessate alla ricerca delle cure farmacologiche del caso; pertanto la conoscenza della patologia da parte dei genitori è condizione necessaria affinché inizi il percorso della ricerca di cure efficaci, anche per quelle malattie rare che ancora non hanno una causa ben definita.

ORFEO MAZZELLA

Diritti (non regali) per i malati rari.

L'accesso alle cure è ugualmente garantito a tutti i malati rari?

(Allegato 7)

La modifica del TITOLO V della Costituzione ha creato 20 diversi sistemi di welfare con garanzie e tutele disomogenee. In particolare per i malati rari alcune malattie (non riconosciute ai sensi del DM 279/01) sono curate ed esentate in alcune regioni mentre in altre questo non avviene. Si avanzano proposte anche di modifiche legislative per migliorare questa insostenibile condizione di disuguaglianza.

Il contributo presenta un'analisi critica del Titolo V della Costituzione e avanza delle proposte:

- rivedere il decentramento delle politiche sociali;
- creare un elenco dinamico delle MR per garantire la prevenzione e la tutela della salute a tutte le persone affette da patologie rare.

Dal dibattito emerge che:

- È importante promuovere la formazione dei pazienti per consentire loro un coinvolgimento più competente (www.accademiadeipazienti.it);
- C'è piena disponibilità da parte del CNMR – ISS nell'utilizzare il sito web per dare maggiore evidenza a progetti e iniziative delle associazioni.

CONCLUSIONI

A conclusione della giornata, a seguito della richiesta del Sottosegretario, è stata proposta il seguente "principio di intenti" orientato a far sì che i pazienti e le Associazioni/Federazioni assumano un ruolo di maggior significato rispetto al passato. Occorre precisare che, durante la sessione mattutina, la prof.ssa Facchin ha preparato e letto una proposta che per questioni logistiche non è stato possibile discutere approfonditamente. Pertanto, nel pomeriggio con il supporto di Flavio Minelli (Uniti - Eurordis) si è giunti alla redazione del seguente un nuovo testo:

"Principio"

Open day_10.12.2015

"Le Associazioni dei pazienti presenti all'Open day concordano di organizzarsi in reti di associazioni per gruppi di patologia. Ciò al fine di entrare a pieno titolo nei modelli organizzativi

previsti per la presentazione delle candidature agli ERN, tra i quali vanno annoverati i consorzi, indicando i rispettivi nominativi per gruppi di patologia, una volta che il modello organizzativo sarà definito. Tutto ciò in linea con l'indicazione della CE e del board dei Paesi membri che invitano a promuovere il coinvolgimento dei rappresentanti dei pazienti, nella fase di proposta delle candidature degli ERN".

La platea ha evidenziato, dato il limitato dibattito per mancanza di tempo e la necessità di rappresentatività dell'associazionismo più ampia, che tale principio può rappresentare un futuro tema di discussione. Tuttavia, è stata sostanzialmente condivisa la necessità che il paziente sia al centro di ogni iniziativa che riguarda le malattie rare, sia da un punto di vista politico che operativo.

Molti sono gli argomenti ancora da discutere e approfondire. Ad esempio, l'eventuale organizzazione dei Consorzi in Italia in riferimento alle ERN; la categorizzazione di alcune patologie non ancora precisamente definite (le "multi-organo", per esempio), e così via. Sarà dunque indispensabile che le reti di riferimento si facciano parte attiva nel divulgare conoscenze rispetto alle diverse patologie e a essere così validi alleati dei Centri che nasceranno in Italia. Non solo, esse dovranno mostrare il necessario dinamismo per adattarsi ai criteri di funzionamento che matureranno ed evolveranno in futuro.