



Ministero della Salute

DIPARTIMENTO DELLA PROGRAMMAZIONE E DELL'ORDINAMENTO DEL SERVIZIO
SANITARIO NAZIONALE
DIREZIONE GENERALE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA
UFFICIO II

Schema di Piano nazionale per le malattie rare (PNMR).

Relazione illustrativa

Il Piano nazionale per le malattie rare (PNMR) rappresenta un documento organico sul tema delle malattie rare, coerente con le strategie di pianificazione e di programmazione già in atto nel nostro Paese. Da molti anni, infatti, l'Italia ha dedicato una particolare attenzione a questa problematica, nella consapevolezza che tali malattie necessitano di politiche specificamente indirizzate, ma è mancato fino ad oggi un provvedimento di cornice in grado di dare unitarietà all'insieme delle azioni intraprese.

Poiché il lavoro svolto negli anni scorsi e le esperienze vissute anche a livello europeo nel campo delle MR hanno mostrato che un approccio comune nazionale, nonché la collaborazione europea nello sviluppo di soluzioni condivise, sono gli elementi chiave per migliorare il livello delle cure destinate a pazienti con MR, la predisposizione dello schema di Piano si è giovata, oltre che delle indicazioni della Commissione europea, dei contenuti del documento finale *dell'European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN)* coordinato dal Centro Nazionale Malattie rare (CNMR) dell'Istituto superiore di sanità e finanziato nell'ambito del Programma di azione comunitaria in sanità pubblica 2003 – 2008. Tale documento, condiviso con tutti i soggetti coinvolti, incluso il Ministero della salute, già raccoglieva sia le criticità, sia le aspettative segnalate dalle Associazioni dei malati che avevano coordinato una specifica fase del Progetto.

Il documento è composto da due parti, la prima delle quali descrive il contesto internazionale e nazionale ed illustra gli atti di indirizzo europeo, gli strumenti normativi specifici già adottati in Italia e le successive iniziative del livello centrale e delle Regioni volte a condividere procedure e modalità operative.

In particolare, sono illustrati i seguenti elementi:

- la tutela delle malattie rare nell'ambito dei Livelli essenziali di assistenza e l'organizzazione del sistema: il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" che ha individuato le malattie rare oggetto di specifici interventi ed ha istituito il Registro nazionale presso l'Istituto superiore di sanità;
- le attività del Tavolo interregionale attivo presso il Coordinamento delle Regioni e gli Accordi sanciti dalla Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano;

- il ruolo del Centro nazionale delle malattie rare dell'Istituto superiore di sanità e le attività relative al Registro nazionale e ai registri regionali;

Il documento analizza poi gli aspetti della diagnosi e dell'assistenza ai malati rari, focalizzando l'attenzione sull'organizzazione della rete nazionale dei Presidi e sulle azioni di coordinamento delle attività regionali, aspetti che, insieme al sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio (Registro Nazionale e Registri regionali) più sono in grado di incidere sullo scambio di esperienze e competenze, sulla circolazione delle informazioni e sulla gestione condivisa dei pazienti affetti da malattia rara; il documento considera inoltre i problemi legati alla nomenclatura e alla codifica delle MR, ma soprattutto descrive il percorso diagnostico e assistenziale e si sofferma sugli strumenti per l'innovazione terapeutica, tra cui i farmaci (non solo "orfani"), le norme che regolano la loro erogazione e le misure che possono essere intraprese per migliorare la loro disponibilità. Analogamente, viene illustrata la situazione nazionale nel campo della ricerca, nella gestione delle banche dati, i registri di patologia e le biobanche.

Un paragrafo specifico è dedicato alle Associazioni che si occupano di malattie rare, che hanno svolto un ruolo importante nell'incoraggiare politiche mirate, ricerche ed interventi di assistenza sanitaria in quanto da sempre depositarie non solo di conoscenza dei bisogni assistenziali di coloro che ne sono affetti, ma spesso anche delle cognizioni scientifiche inerenti alle specifiche malattie.

Un aspetto particolarmente cruciale nel campo delle MR è la formazione, insieme alla valorizzazione professionale degli operatori sanitari, requisito essenziale da assicurare attraverso la massima circolazione delle conoscenze. La bozza di Piano dedica quindi un capitolo a questo argomento e si sofferma sul valore dell'informazione, non solo ai professionisti della salute, ma anche ai malati e ai loro familiari.

Un altro capitolo è riservato alla prevenzione e alla diagnosi precoce, perché una delle principali difficoltà incontrate dalle persone colpite da una MR è l'impossibilità di ottenere una diagnosi tempestiva della malattia e di ricevere un trattamento appropriato nella fase iniziale, quando è ancora possibile determinare un sensibile miglioramento della qualità della loro vita.

La seconda parte del documento è propositiva e, riprendendo ciascuna delle tematiche descritte nella prima, illustra i temi che dovranno essere sviluppati nel triennio di validità del Piano, in particolare le azioni utili a ridurre la variabilità nella qualità dei servizi offerti ai pazienti e nella loro accessibilità, causata soprattutto da differenze in termini di conoscenza ed esperienza sulle singole malattie, che si riflettono inevitabilmente in differenti capacità di diagnosi e *follow up* nelle diverse realtà regionali e locali.

Tra le misure proposte, per la diagnosi e l'assistenza:

- lo sviluppo di iniziative regionali per l'accreditamento e la certificazione sia dei laboratori di genetica che si occupano delle diagnosi, sia delle strutture che effettuano gli esami morfologici in epoca prenatale, garantendo che siano svolti da professionisti in possesso di particolare qualificazione;
- la riduzione del ritardo diagnostico, mediante interventi e strumenti capaci di guidare ed orientare i medici verso il sospetto di MR;
- la presa in carico delle persone con diagnosi di malattia rara secondo percorsi definiti e esplicitati nell'ambito delle reti di assistenza, favorendo la cura vicino al luogo di vita;
- il coordinamento degli interventi multidisciplinari per i casi che lo richiedono, in continuità assistenziale tra ospedale e territorio;
- la gestione della fase di transizione del paziente dall'età pediatrica all'età adulta;

- l'aggiornamento dei Lea con particolare attenzione ai bisogni assistenziali dei malati rari;
- la semplificazione e l'omogeneizzazione delle modalità prescrittive, di approvvigionamento, erogazione e somministrazione dei trattamenti;
- l'aggiornamento e la formazione continua degli specialisti e professionisti del SSN, prevedendo anche il loro accesso a Presidi della rete di altre Regioni allo scopo di migliorare le competenze necessarie a seguire adeguatamente i pazienti;
- l'incentivazione del confronto continuo tra il Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare e AIFA per la manutenzione dell'elenco della legge n. 648/1996 e per la gestione e l'accesso al fondo AIFA per i farmaci orfani (legge n. 326/2003) e le modalità di monitoraggio dei prodotti innovativi;
- il potenziamento e la valorizzazione del ruolo dello Stabilimento chimico farmaceutico militare (SCFM) nell'assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti per le MR;
- la previsione di brevi ricoveri di sollievo presso strutture di degenza competenti non ospedaliere, quando possibile.

Nella ricerca:

- la promozione di aggregazioni nazionali in grado di costruire una massa critica che possa agevolare la partecipazione ai consorzi internazionali favorendo sinergie per gruppi di patologie, anche con l'aiuto delle Associazioni e tramite un coordinamento scientifico tra le Regioni;
- la costruzione di un sistema di tracciabilità delle ricerche sulle MR e di valutazione dei risultati ottenuti.

Nella prevenzione:

- rendere sempre disponibile il counselling preconcezionale alle coppie in età fertile che stanno pianificando una gravidanza, favorire la consulenza genetica, quando indicato, ed il monitoraggio in gravidanza;
- realizzare programmi per incentivare l'adozione di corretti stili di vita (inclusa la corretta alimentazione e l'assunzione appropriata di acido folico);
- realizzare modelli operativi per i programmi di screening delle MR, inclusi gli screening di popolazione in epoca neonatale, basati su evidenze scientifiche, criteri di equità di accesso, aspetti etici e disponibilità di terapia di provata efficacia.

Da un punto di vista organizzativo, il Piano indica come prioritario il coordinamento delle attività in rete delle strutture competenti individuate dalle Regioni e suggerisce l'adozione di particolari strumenti, quali accordi specifici tra le Regioni, volti a realizzare "alleanze/coalizioni" almeno per le malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico, con la definizione delle modalità di relazione tra le singole strutture/Presidi, l'articolazione condivisa di competenze e responsabilità e il coinvolgimento e la collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari. Per la realizzazione di quanto sopra, è indispensabile che l'identificazione delle strutture/Presidi della rete delle MR avvenga secondo criteri oggettivi e per quanto possibile comuni e condivisi, nel rispetto dei requisiti previsti dalle raccomandazioni europee, anche in vista della partecipazione alle Reti europee di riferimento (ERNs) in corso di definizione.

Per la maggior parte degli obiettivi, sono riportati alcuni indicatori utili a monitorare l'effettiva realizzazione delle azioni previste dal Piano, anche se sarà necessario un ulteriore approfondimento con le Regioni sulle specifiche modalità di calcolo degli indicatori stessi.

Il documento si conclude con il capitolo “Sostenibilità economica” nel quale si da conto del fatto che le peculiari modalità di finanziamento del Servizio sanitario nazionale e la difficile situazione economica che il nostro Paese sta attraversando non consentono la destinazione di ulteriori e specifiche risorse per la realizzazione degli interventi previsti dal Piano.

Tuttavia, il Piano propone che, durante il triennio di validità, siano avviate sperimentazioni gestionali ed amministrative per individuare modalità di remunerazione che considerino la complessità della gestione assistenziale del malato raro nel setting ospedaliero e territoriale, anche attraverso la telemedicina e teleconsulto o per favorire l’appropriatezza prescrittiva che liberi risorse da reinvestire nell’assistenza alla persona con malattia rara, vincolando quote del FSN al sistema delle MR.