



POSITION PAPER SUL DDL 2255

**“NORME PER IL SOSTEGNO DELLA RICERCA E
DELLA PRODUZIONE DEI FARMACI ORFANI E
DELLA CURA DELLE MALATTIE RARE”.**

a cura di



In collaborazione con



CREDITS

Coordinamento editoriale: Stefania Collet, Osservatorio Farmaci Orfani (OSSFOR)

Autori: Avv. Roberta Venturi, Osservatorio Malattie Rare; Associazioni aderenti all'Alleanza Malattie Rare

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare il 25 settembre 2021, non ha alcun valore legale. Le informazioni in esso contenute non hanno la pretesa di essere esaustive. I contenuti sono di proprietà di Osservatorio Farmaci Orfani OSSFOR e possono essere utilizzati esclusivamente ad uso personale e NON commerciale previa richiesta scritta da inviare a collet@osservatoriofarmaciorfani.it e citazione della fonte

©OSSFOR

DOCUMENTO REDATTO SUL DDL “NORME PER IL SOSTEGNO DELLA RICERCA E DELLA PRODUZIONE DEI FARMACI ORFANI E DELLA CURA DELLE MALATTIE RARE”.

Premessa

Il 26 maggio 2021, dopo circa due anni di lavoro in Commissione XII Affari sociali, è stato approvato alla Camera dei Deputati, il c.d. Testo Unico sulle Malattie Rare, nel quale sono confluite le cinque proposte di legge recanti “Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare”.

Il disegno di legge è attualmente sottoposto all’esame della XII Commissione “Igiene e sanità” del Senato della Repubblica. L’Alleanza Malattie Rare, nonostante il gradimento manifestato in diverse occasioni, ha deciso di riunirsi per analizzare il testo per comprendere l’impatto dello stesso sull’organizzazione del settore e sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie. Dall’incontro sono emersi alcuni spunti volti a perfezionare il testo che l’AMR ritiene di voler sottoporre alle competenti Istituzioni al fine di valutare l’opportunità di migliorare il contenuto del provvedimento in seguito ad approvazione dello stesso, attraverso decreti attuativi o vere e proprie modifiche legislative.

Metodo

Il presente documento è stato redatto a margine di una riunione tra la Senatrice Paola Binetti, Presidente dell’Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare e le Associazioni di pazienti aderenti all’Alleanza Malattie Rare, organizzata il 7 settembre 2021, al fine di individuare eventuali elementi di criticità e portarli all’attenzione delle Istituzioni competenti.

In particolare, sono stati discussi e analizzati alcuni degli articoli che, per come formulati, potrebbero non essere in grado di incidere in maniera significativa sull’attuale organizzazione e, di conseguenza, non risolvere le criticità attualmente esistenti nel settore. Alcuni di questi articoli, nelle loro precedenti formulazioni, presentavano importanti elementi in grado di generare un impatto senza dubbio più determinante sulla normativa vigente. Molti di questi sono stati mitigati a seguito dell’interlocuzione con stakeholder del sistema e con le Istituzioni a diverso titolo competenti ai fini dell’applicazione delle singole disposizioni. Per questa ragione si è ritenuto opportuno riportare entrambe le formulazioni, la precedente e l’attuale, proprio con l’obiettivo di rendere chiaramente visibili le modifiche apportate.

IL TESTO UNICO SULLE MALATTIE RARE

Il provvedimento è attualmente costituito da 16 articoli; i primi stabiliscono le finalità della legge, che consistono nel garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani; l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento, il riordino e il potenziamento della rete nazionale per le malattie rare e il sostegno alla ricerca, nonché, le definizioni di malattie rare, compresi i tumori rari, e di farmaco orfano.

La seconda parte del testo unificato, è poi dedicata alle prestazioni e ai benefici per le persone affette da malattie rare. L'**articolo 4**, in particolare, riferisce sul piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, che comprende i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona con una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il piano, corredato di una previsione di spesa, è condiviso con i servizi della rete per le malattie rare che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso con i familiari del paziente. Si prevede, quindi, che siano a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari contenuti nei livelli essenziali di assistenza o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, che consistono in prestazioni sanitarie e sociosanitarie, tipologie di cure, anche palliative e riabilitative, in terapie farmacologiche e in dispositivi medici.

L'**articolo 5** dedicato all'erogazione dei farmaci prescritti nell'ambito dell'assistenza per le malattie rare ai pazienti affetti da una malattia rara, assicura la disponibilità e l'esigibilità del diritto alla erogazione in maniera uniforme su tutto il territorio nazionale.

L'**articolo 6** prevede l'istituzione del Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro, di cura e assistenza per queste persone, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, disabilità con connotazione di particolare gravità, ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della legge n. 104 del 1992.

L'**articolo 7** definisce le funzioni del Centro nazionale per le malattie rare, con sede presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), istituito dal decreto del Ministro della salute del 2 marzo 2016 (Regolamento di organizzazione e funzionamento dell'Istituto superiore di sanità), prevedendo che esso svolga attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e i farmaci orfani finalizzata alla prevenzione, trattamento e sorveglianza delle stesse. Il Centro è la sede del Registro nazionale delle malattie rare e promuove attività operative finalizzate al suo mantenimento e sviluppo.

L'**articolo 8** prevede l'istituzione presso il Ministero della salute - con decreto del Ministro della salute da emanarsi entro 60 giorni dall'entrata in vigore della legge - del Comitato nazionale per le malattie rare.

L'**articolo 9** prevede che ogni 3 anni venga approvato il Piano nazionale per le malattie rare che definisce gli obiettivi e gli interventi pertinenti in tale ambito. In sede di prima attuazione del provvedimento in esame il Piano è adottato entro 3 mesi dall'entrata in vigore della legge. Mediante l'Accordo sopracitato viene disciplinato anche il riordino della Rete nazionale delle malattie rare, articolate nelle reti regionali e interregionali, dei centri di riferimento e dei centri d'eccellenza che partecipano allo sviluppo delle reti di riferimento europee (ERN).

L'articolo 10 prevede che le regioni assicurino, attraverso i Centri regionali e interregionali di coordinamento, il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 7 al fine di produrre nuove conoscenze sulle malattie rare, monitorare l'attività e l'uso delle risorse nonché per valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti e attuare un monitoraggio epidemiologico, anche al fine di orientare e supportare la programmazione nazionale in tema di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica.

L'articolo 11 dispone che a decorrere dal 2022, il Fondo nazionale per l'impiego, a carico del SSN, di farmaci orfani per malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie, venga integrato con ulteriore versamento pari al 2% delle spese autocertificate entro il 30 aprile di ogni anno da parte delle aziende farmaceutiche sull'ammontare complessivo della spesa sostenuta nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte al personale sanitario.

L'articolo 12 concede, in particolare, a decorrere dal 2022, un contributo, sotto forma di credito d'imposta, nel rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato, pari al 65% delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di progetti di ricerca, fino all'importo massimo annuale di euro 200.000 per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui. L'agevolazione opera in favore dei soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca, ovvero dei soggetti che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati.

L'articolo 13 prevede che il Ministero della salute, il Ministero dell'Università e della ricerca e le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano, promuovano il tema delle malattie rare nell'ambito della ricerca indipendente.

L'articolo 14 concerne le attività informazione sulle malattie rare. Esso prevede che il Ministero della salute, nell'ambito delle attività informative e comunicative previste a legislazione vigente, promuova azioni utili per dare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti e ai loro familiari e sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare.

L'articolo 15 detta le disposizioni finanziarie.

L'articolo 16, infine, reca la clausola di salvaguardia per le regioni a statuto speciale e le province autonome di Trento e Bolzano.

LE PROPOSTE DELL'ALLEANZA

Gli articoli sui quali l'Alleanza Malattie Rare propone una riflessione sono:

- Articolo 4 – Piano diagnostico Terapeutico assistenziale personalizzato e livelli essenziali di assistenza per le malattie rare
- Articolo 5 - Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani
- Articolo 9 – Piano Nazionale per le Malattie Rare e riordino della Rete nazionale per le malattie rare
- Art. 14 - Formazione e informazione sulle malattie rare

Articolo 4 – Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale Personalizzato e Livelli Essenziali di Assistenza per le malattie rare

Comma 2

Secondo quanto previsto dal comma 2 **“Sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari, già previsti dai livelli essenziali di assistenza (LEA) o qualificati come salvavita compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle seguenti categorie: [...] c) le terapie farmacologiche, anche innovative, fi fascia A o H ... [...]”**. Il chiaro richiamo ai farmaci classificati in fascia A e H, rafforzato dal richiamo alle medesime classi di farmaci riportato all'articolo 5 – relativo all'assistenza farmaceutica - esclude ogni possibilità di riferimento, anche in via interpretativa, ai farmaci classificati in fascia C talvolta essenziali per il trattamento di alcune patologie rare.

Una formulazione di questa natura, infatti, non risolve in alcun modo quello che è il problema effettivamente esistente riguardante i farmaci classificati in fascia C. In via generale questi farmaci, se inseriti nel Piano Terapeutico Personalizzato del paziente con la dicitura “indispensabile e insostituibile”, sono erogati e forniti ai pazienti in regime di esenzione. Il problema però si pone con le Regioni sottoposte a Piano di rientro, per le quali, indipendentemente dalla dicitura che li accompagna all'interno del piano terapeutico, non possono essere erogati in regime di esenzione, poiché considerati extra LEA. Il Ministero della Salute, in risposta alla regione Campania e Puglia poi, ha confermato che per l'erogazione dei farmaci in fascia C, per casi del tutto eccezionali, “resta ferma la possibilità, che la famiglia presenti una specifica istanza alla ASL per l'emanazione di un provvedimento ad hoc che disponga l'erogazione di prodotti in questione, a seguito di una valutazione clinica che ne attesti la “indispensabilità e insostituibilità” [...]”. In questo modo, per quanto la criticità possa sembrare apparentemente risolta, nella realtà dei fatti, e non in tutte le Asl presenti sul territorio nazionale, questa strada non risulta essere percorribile e quando lo è, non di rado, comporta un importante impegno da parte delle famiglie per ottenerli. Non tutti i familiari, infatti, hanno la capacità di attivare questa modalità che presume conoscenza del sistema e un impiego di energie che vengono sottratte al tempo di cura.

Per tutte queste ragioni, il comma così formulato potrebbe non essere sufficiente a garantire un' uniformità di accesso a queste terapie.

Comma 4

Con la legge di stabilità 2016 (L. n. 208/2015 articolo 1 commi dal 554) si è stabilito che la definizione e l'aggiornamento dei LEA sono effettuati con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano e previo parere delle competenti Commissioni parlamentari.

A questo proposito, con la medesima legge, è stata istituita, presso il Ministero della Salute, la Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale, che formula annualmente una proposta di aggiornamento dei LEA, successivamente effettuato attraverso decreto del Ministro della salute, adottato di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato e le regioni.

Con l'obiettivo di tutelare la salute dei soggetti affetti da malattie rare, il comma 4 del Testo Unico prevede che **“nelle more del perfezionamento della procedura di aggiornamento dei LEA, Il Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Economia e delle finanze, provvede, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate sulla base della classificazione *orphan code* presente nel portale Orphanet, dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto Superiore di sanità [...], nonché le prestazioni necessarie per il trattamento delle malattie rare”**.

Appare logico immaginare che la procedura alternativa prevista potrebbe comportare un aggravio, in termini di tempo, per i pazienti che in presenza di una malattia rara diagnosticata non dispongono di un codice valido e riconosciuto ai fini dell'esenzione dalla partecipazione alla spesa.

Articolo 5 - Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani

Versione precedente	Versione attuale
Comma 3 L'AIFA, recepite le indicazioni del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8 della presente legge, provvede all'istituzione, all'interno dell'elenco delle specialità medicinali erogabili a carico del Servizio sanitario nazionale di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, di un'apposita sezione dedicata alle malattie rare recante l'elenco dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui all'articolo 4. La sezione è aggiornata dall'Agenzia italiana del farmaco, con la medesima procedura, con cadenza annuale. I medicinali inseriti dall'AIFA nella sezione dedicata alle malattie rare di cui al presente comma sono resi disponibili	Comma 3 Nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali ai sensi dell'articolo 10, comma 5, del decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158, convertito, con modificazioni, dalla legge 8 novembre 2012, n. 189, i farmaci di cui al comma 1 sono resi comunque disponibili dalle regioni.

dalle regioni indipendentemente dal loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri analoghi elenchi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali.

Comma 5

Al fine di garantire il rispetto dei livelli essenziali di assistenza in tutto il territorio nazionale, le regioni sono tenute ad assicurare l'immediata disponibilità dei medicinali erogati a carico del Servizio sanitario nazionale che possono essere qualificati come medicinali orfani ai sensi dell'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/2000, anche se approvati prima della data di entrata in vigore del citato regolamento.

Motivazione

La disposizione in oggetto, che disciplina il tema dell'assistenza farmaceutica, è stata profondamente modificata rispetto alla sua prima formulazione. Allo stato attuale essa comporta una criticità legata all'erogazione delle terapie farmacologiche per malattie rare, in particolare in riferimento alle tempistiche di accesso alle nuove terapie per questi pazienti.

L'attuale formulazione del comma 3 dell'articolo 5, riferisce che nelle **“more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali”**. In virtù di quanto previsto dall'articolo 10, comma 5, del Decreto-Legge 13 settembre 2012, n. 158, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono tenute ad aggiornare, **con periodicità almeno semestrale**, i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale; tuttavia l'esperienza insegna che tale termine, da non considerarsi perentorio, non è sempre rispettato, pertanto, non di rado si assiste ad una dilazione dei tempi e alla conseguente variabilità degli stessi in funzione delle diverse regioni che vengono prese in considerazione.

Per questa ragione sarebbe opportuno, al fine di garantire non solo la tempestività nell'accesso alle nuove terapie ma anche l'uniformità su tutto il territorio nazionale, **tornare alla precedente formulazione dell'articolo** in questione oppure, rendere il termine per l'aggiornamento dei prontuari terapeutici regionali o locali perentorio e minore di sei mesi, solo ed esclusivamente per i farmaci orfani per malattia rara, a titolo di esempio **“entro 2 mesi dalla pubblicazione in Gazzetta Ufficiale”**.

Articolo 6 – istituzione del Fondo di solidarietà per le persone affette da malattia rara

Comma 1

Nello stato di previsione del Ministero del lavoro e delle politiche sociali è istituito il Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, con una dotazione pari a 1 milione di euro annui a decorrere dall'anno

2022, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con una disabilità con connotazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n.104, e che necessitano di assistenza continua ai sensi di quanto previsto dalla tabella di cui al decreto del Ministro della sanità 5 febbraio 1992, pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n.47 del 26 febbraio 1992.

Motivazione

L'articolo 6 prevede l'istituzione del Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro, di cura e assistenza per queste persone, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, disabilità con connotazione di particolare gravità, ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della legge n. 104 del 1992.

La perplessità legata all'articolo in questione si riferisce all'ammontare delle risorse destinate al Fondo. Tale somma, seppur incrementata di anno in anno, potrebbe non essere sufficiente a soddisfare le esigenze indicate.

Articolo 9 – Piano Nazionale per le Malattie Rare e riordino della Rete nazionale per le malattie rare

Comma 3.

Con l'accordo di cui al comma 1 è disciplinato, altresì, il riordino della Rete nazionale per le malattie rare, articolata nelle reti regionali e interregionali, con l'individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee «ERN», ai sensi dell'articolo 13 del decreto legislativo 4 marzo 2014, n.38.

Motivazione.

La costituzione della rete è poco chiara e la norma individua centri di eccellenza (ERN) e centri di riferimento, questa definizione potrebbe portare i pazienti a preferire i primi rispetto ai secondi, penalizzando i centri di riferimento e sbilanciando il carico verso i pochi centri di eccellenza (ERN).

In senso più ampio rispetto al dettato del Disegno di legge, si ritiene di dover sottolineare una criticità ulteriore che seppur non direttamente citata, risulta essere correlata ad alcuni degli articoli presenti nel testo.

Con l'articolo 2 del Decreto del Ministero della Salute n. 279/2001 è stata istituita la Rete nazionale dedicata alle malattie rare, costituita da tutte le strutture e i servizi dei sistemi regionali, che concorrono, in maniera integrata e ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, implementare le azioni di sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento e promuovere l'informazione e la formazione.

Più in dettaglio, nodi principali della Rete nazionale delle MR sono i Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare (art. 2, comma 2, D.M. n. 279/2001).

La determinazione dei criteri sopra riportata, risulta ormai essere risalente nel tempo pertanto sarebbe opportuna una loro revisione al fine di individuare dei criteri in grado di garantire effettivamente la presa in carico delle persone con malattia rara da parte dei presidi che risultano ad oggi inseriti all'interno della Rete Nazionale. Ciò che quotidianamente queste persone vivono e di seguito rappresentano, è l'incongruità tra ciò che risulta formalmente scritto e ciò che nella pratica e nel trattamento del paziente può essere applicato. Molti dei presidi accreditati all'interno della Rete non dispongono concretamente di quanto necessario per far fronte alla complessità di una malattia. Oltre all'inidoneità dell'organizzazione, spesso si riscontrano inidoneità della struttura e assenza di specialità mediche necessarie per la presa in carico delle persone con malattia rara, proprio in virtù di quell'approccio multidisciplinare da sempre ritenuto fondamentale per il trattamento di queste patologie.

Altra criticità che generalmente si riscontra è il continuo cambiamento dei professionisti che entrano in contatto con i diversi pazienti; in fase di prenotazione dei diversi esami o controlli attraverso il Servizio Sanitario Nazionale non sempre il paziente o la famiglia di quest'ultimo è in grado di individuare il nome specifico del Professionista. Questo comporta per il paziente criticità enormi: l'assenza di continuità nel percorso di presa in carico e, di conseguenza, la necessità di rappresentare ogni la volta la propria storia clinica corredata da tutta la relativa documentazione, talvolta infinita.

Proprio in virtù dell'ultima criticità segnalata, sarebbe opportuno istituire un sistema informativo in grado di contenere tutte le informazioni relative ai pazienti così da facilitare la comunicazione tra i diversi specialisti.

Comma 4

Dall'attuazione del presente articolo non devono derivare nuovi o maggiori oneri a carico della finanza pubblica. Le amministrazioni interessate vi provvedono nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente.

Motivazione

L'assenza di un finanziamento del Piano stabilito per legge, identificato e costante nel tempo, potrebbe comportare le stesse criticità riscontrate fino ad oggi. Il Piano scaduto ormai nel 2016, che attualmente rappresenta l'unico riferimento concreto in questo senso, contiene tutta una serie di principi di natura organizzativa a beneficio delle persone con malattia rara, tuttavia l'assenza di un finanziamento ad esso dedicato non ha consentito di dare concreta applicazione a tutto quanto in esso contenuto. Per questa ragione, l'Alleanza ribadisce la necessità di un **finanziamento chiaro e costante nel tempo**, al fine di dare concreta applicazione alle disposizioni in esso contenute.

APPROFONDIMENTI

Requisiti determinazione ERN.

Ai fini della determinazione dei Presidi i requisiti richiesti sono:

A. Documentata esperienza diagnostica, clinica, assistenziale:

- a) svolgimento di qualificata attività di ricerca sulle malattie rare, valutata secondo criteri oggettivi condivisi dalla comunità scientifica, con particolare riferimento alla ricerca clinica ed alla sperimentazione di terapie innovative;
- b) numero di nuove diagnosi ed età dei soggetti (da documentarsi, a regime, tramite analisi dei dati del Registro Nazionale delle MR);
- c) percentuale di casi diagnosticati provenienti da altre Province della stessa Regione e da altre Regioni (da documentarsi, a regime, tramite analisi dei dati del Registro Nazionale delle MR);
- d) numero di casi trattati per gruppo di patologia e classe d'età;
- e) percentuale di casi trattati provenienti da altre Province della stessa Regione e da altre Regioni;

B. Dotazione strutturale e funzionale certificata al momento dell'individuazione del presidio sovraregionale:

- a) Idonea dotazione, garantita anche mediante il collegamento funzionale tra strutture diverse, definito con atti formali, di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono: servizi per l'emergenza; laboratori specializzati per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare della malattia di interesse;
- b) utilizzo di procedure standard per la valutazione delle tecnologie nell'ambito dell'HTA;
- c) disponibilità di un sistema informativo e di supporto informatico idoneo all'attività da svolgere;
- d) disponibilità di organico numericamente e funzionalmente adeguato all'attività da svolgere;
- e) presenza di funzioni per la valutazione e la gestione del Governo clinico, mediante il piano per la gestione del rischio clinico e l'utilizzo di report secondo metodologia strutturata;
- f) accesso a banche dati nazionali ed internazionali;
- g) adozione di soluzioni che garantiscano la facilità di accesso da parte dei pazienti;

C. Essere funzionalmente e strutturalmente inserito all'interno di reti formali regionali e/o sovraregionali di assistenza per le malattie rare;

D. Dotazione di protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali e documentino l'adozione di procedure organizzative funzionali alla gestione dell'assistenza del paziente con malattia rara, ad includere:

- a) approccio interdisciplinare al paziente;
- b) integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta per tutte le prestazioni che possono essere svolte nel luogo più vicino all'abitazione del paziente o in ambito domiciliare;
- c) attività di follow up a distanza

Art. 14 - Formazione e informazione sulle malattie rare

Comma 2

I centri di coordinamento regionali e interregionali, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, si dotano di strumenti adeguati, preferibilmente linee telefoniche dedicate, siti web e sistemi di dialogo via e-mail, al fine di fornire le informazioni necessarie per accedere e per utilizzare in modo ottimale le reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare da loro coordinate e per orientare le persone affette da tali malattie anche rispetto alle offerte assistenziali organizzate da regioni diverse da quella di rispettiva residenza.

Proposta di integrazione del comma 2)

Per evitare duplicazioni ed ottimizzare tempi e risorse, sarebbe utile prevedere che i coordinamenti regionali e interregionali si relazionassero con enti e associazioni operanti in rappresentanza o a sostegno delle persone con malattia rara che già dispongono di numeri telefonici dedicati, oltre che di risorse informative e competenze su specifiche malattie rare, sia a livello regionale/interregionale che a livello nazionale (*esempi di numeri dedicati esistenti: numero verde LIRH per la malattia di Huntington – numero verde Federasma per allergie, numero verde Anlaids per l'AIDS, numero verde Apmarr per le malattie reumatiche, solo per citarne alcuni*)

Comma 3

Il Ministero della salute, sentito il Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8, attua periodiche campagne nazionali di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare nell'ambito delle attività informative e comunicative previste a legislazione vigente.

Proposta di integrazione del comma 3)

Sempre per ottimizzare risorse, e anche per evitare il rischio di possibili duplicazioni, ridondanze o incoerenze di messaggi tra il Ministero e la comunità dei pazienti rari, si suggerisce di operare in collaborazione con le più accreditate organizzazioni di riferimento per malattia rara e/o gruppi di malattie rare, in termini di consultazione, scambio e approfondimento sui messaggi chiave da veicolare. In alternativa, il Ministero della Salute potrebbe mettere a disposizione di enti e associazioni operanti in rappresentanza o a sostegno delle persone con malattia rara un budget per la realizzazione di campagne di comunicazione/informazione, che verrebbero condivise con, e patrocinate dal, Ministero stesso.

Motivazione

Le due proposte hanno la stessa ratio: le Istituzioni che ai vari livelli (nazionale, regionale, interregionale, territoriale) vogliono, o devono, occuparsi di malattie rare dovrebbero, per garantire al proprio ruolo valore aggiunto e aderenza alla realtà, svolgerlo concretamente in collaborazione con enti operanti nell'ambito delle malattie rare e con le organizzazioni dei pazienti, oltre che in collaborazione con i Centri di riferimento/eccellenza, valorizzandone competenza ed esperienza. Così facendo, rafforzeranno l'efficacia dei propri interventi, a vantaggio dell'efficienza del sistema sanitario e a beneficio dei pazienti rari.

ALLEANZA MALATTIE RARE

L'Alleanza Malattie Rare AMR è un **Tavolo Tecnico permanente nato il 4 luglio 2017 con la firma alla Camera dei Deputati di un Memorandum d'Intesa** voluto dalla Senatrice Paola Binetti, Presidente dell'Intergruppo Parlamentare per le malattie rare, e sottoscritto da Gianna Puppo Fornaro, presidente della Lega Italiana Fibrosi Cistica in rappresentanza dei pazienti, Federico Spandonaro, direttore di CREA Sanità, Francesco Macchia, coordinatore dell'Osservatorio Farmaci Orfani OSSFOR, e Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore di Osservatorio Malattie Rare.

Oggi **fanno parte dell'Alleanza oltre 250 Associazioni di Pazienti di I e II Livello**, ma anche tecnici e rappresentanti istituzionali sensibili alle tematiche delle malattie rare. L'AMR rappresenta, dunque, un luogo di fattiva collaborazione tra la società civile ed il mondo istituzionale con lo scopo di migliorare l'organizzazione dell'intero settore delle malattie rare, toccando anche i temi della disabilità, dell'assistenza e dell'inclusione.

Le attività dell'Alleanza

Le attività dell'Alleanza, coordinate da Osservatorio Malattie Rare - che funge da segreteria organizzativa e da cassa di risonanza mediatica - si svolgono attraverso l'organizzazione di **Tavoli tematici che si occupano dell'analisi di alcune specifiche problematiche d'interesse comune**, proposte e scelte dalle associazioni. L'obiettivo è l'elaborazione di proposte utili a favorire lo sviluppo e la piena implementazione di politiche di gestione e presa in carico delle persone affette da malattie rare e di sostegno allo sviluppo dei farmaci orfani ispirandosi ai principi di uguaglianza, parità fra i generi, reciprocità e mutuo beneficio. In base alle tematiche oggetto d'analisi, vengono di volta in volta invitati a partecipare esperti che possono contribuire al raggiungimento dei risultati (AIFA, Regioni, Farmacisti Ospedalieri, ISS, clinici, etc.).

Il primo Tavolo tematico, svoltosi nel 2018 – 2019, è stato dedicato all'Assistenza Domiciliare Integrata (ADI) ed ha portato alla realizzazione **del documento d'indirizzo “Malattie rare: verso un nuovo modello di presa in carico dei pazienti”** che propone un nuovo percorso di cura per i pazienti affetti da malattia rara. Il Position Paper, nel 2019, è stato sottoposto all'attenzione dell'allora Ministro della Salute, Giulia Grillo, in occasione della Maratona sul nuovo Patto per la Salute.

Nel 2020 ha lavorato all'individuazione dei macro temi di maggior interesse per i pazienti, da questo lavoro di analisi ha avuto origine la **Relazione Programmatica “Malattie rare come priorità di sanità pubblica: le cinque necessità inderogabili dei pazienti”** presentata e sostenuta pubblicamente dall'Intergruppo

Parlamentare per le Malattie Rare. Oltre al documento, sono state organizzate una serie di attività di sensibilizzazione, con incontri istituzionali e sostenute da una intensa attività stampa, utili a dare maggiore visibilità alle richieste presentate dalle associazioni. Per dare maggiore forza all'azione realizzata con le Associazioni, la Senatrice Binetti ha presentato **un'Interrogazione Parlamentare a risposta scritta indirizzata al Ministro della Salute, Roberto Speranza. (Atto n. 4-04590 - Pubblicato il 9 dicembre 2020, nella seduta n. 280)**

Nel 2021 ha realizzato un'analisi al Testo Unico per le Malattie Rare, approvato dalla Camera dei Deputati nel maggio 2021, le cui conclusioni sono raccolte nel **Position Paper sul DDL "Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare"** presentato in occasione dell'evento organizzato dall'Intergruppo parlamentare per le malattie rare "Testo Unico sulle Malattie Rare, dalle Istituzioni ai pazienti" che si è svolto nel mese di settembre.

Ha inoltre proseguito l'impegno, già assunto nel 2020, nell'ambito delle criticità emerse per le vaccinazioni anti-SARS-CoV-2 destinate ai pazienti affetti con malattie rare e croniche realizzando diverse attività di sensibilizzazione.

A causa della grave situazione determinata dalla pandemia di Covid-19, che ha fatto emergere chiaramente alcune gravi carenze del sistema sanitario nazionale e regionale nell'ambito dell'Assistenza Domiciliare, **ha deciso di proseguire con l'attività di analisi** del tema anche a seguito dei cambiamenti messi in atto durante l'emergenza sanitaria. Il Tavolo tematico ha realizzato, per questo, uno studio della normativa che regola i servizi offerti sul territorio ed alcuni documenti elaborati dal Ministero della Salute e dal Governo. Ha inoltre partecipato ad un'indagine elaborata da C.R.E.A. Sanità e indirizzata ai malati rari, familiari e caregiver. L'obiettivo dello studio è far emergere l'effettiva proposta dei servizi offerti sul territorio, l'impegno economico che viene richiesto al paziente e quali le professionalità maggiormente impegnate nell'erogazione. Al termine di questo lavoro di analisi, verrà prodotta una pubblicazione.

L'Alleanza Malattie Rare, su proposta delle Associazioni aderenti, interviene pubblicamente su tematiche di interesse per i pazienti, anche legate a questioni di stretta attualità – come ad esempio l'esigenza di individuare le priorità vaccinali per i vaccini COVID - e partecipare agli eventi pubblici dedicati alle diverse tematiche relative alle malattie rare e ai farmaci orfani.

Elenco delle Associazioni che hanno aderito all'Alleanza Malattie Rare, al mese di settembre 2021:

A.I.A.F. Onlus Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus
A.I.CHE. Associazione Italiana CHEratoconici ONLUS
A.I.L.U. - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare
A.I.S.A. Ass. Ital. Per la lotta alle sindromi atassiche MARCHE ONLUS
A.M.I.C.I. Lazio
A.Ma.R.E. Onlus
A.Ma.R.E. Onlus
A.N.I. Ma.S.S. ONLUS
A.S.A.M.S.I. Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili
A.S.S.I. Gulliver Associazione Sindrome di Sotos Italia aps
ACMT-Rete per la malattia di Charcot-Marie-Tooth OdV
AESA ONLUS
AFADOC
AIBWS ONLUS Associazione italiana della sindrome di Beckwith-Wiedemann
AID Kartagener - PCD e sindrome di Kartagener
AIDEFAD
AIFOSF Associazione Italiana Pazienti con disordini del Metabolismo del Fosfato
AIG - ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGINOSI
AIL Onlus Associazione Italiana contro le leucemie, i linfomi e il mieloma
AILMAC (Malattia di Chagas)
AIP ASS. IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS
AIPi ONLUS
AIRETT Associazione Sindrome di Rett
AISA Associazione Italiana Sindromi Atassiche AISA
AISICC Sindrome di Ondine
AISLA ONLUS
AISMME Ass. Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie
ALMA Onlus
AMA FUORI DAL BUIO
AMAE ONLUS - Associazione Malati Acalasia Esofagea
AMAF MONZA ONLUS Associazione Malattie Autoimmuni del Fegato
AMAMI Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana – OdV
AMANTUM
AMIP Onlus Associazione Malati di Ipertensione Polmonare
AMMeC- Associazione Malattie Metaboliche Congenite ODV
Anci Onlus Associazione nazionale Ceroidolipofuscinosi
ANIF – Associazione Nazionale Ipercolesterolemia Familiare
ANMAR ASS. NAZ. MALATI REUMATICI
ANPPI - Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy
AS.MA.RA ONLUS
As.S.I.Em.E. onlus - Associazione per il Sostegno e l'Integrazione degli Emofilici in Età evolutiva ed adulta
Askis Onlus Ass. Sind. Klinefelter Italiana Sicilia Onlus

ASLA ONLUS

Ass. ACAA Ass. Charcot, Atassie e Atrofie Sardegna

Ass. Italiana Cure Domiciliari AICuD

ASS. NAZ. ANGIOEDEMA EREDITARIO

ASS. NAZ. PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA

ASSEMBOBO Associazione Emofilici di Bologna e Provincia

Association Patients for Genetics

Associazione ACAR Onlus (Associazione Conto Alla Rovescia)

Associazione AMA.le IQSEC2

Associazione APPI

Associazione Collagene VI Italia ONLUS

Associazione Con I Miei Occhi

Associazione Famiglie GNAO1 APS

Associazione FAST ITALIA -Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics.

Associazione GILO CARE ONLUS Supporto e accompagnamento per caregiver familiari

Associazione Italia Tromboastenia di Glanzmann (AITG)

Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cbIC Onlus

Associazione Italiana Gaucher

Associazione Italiana Malati di Porfiria Domenico Tiso – ONLUS - “Porfir.I.A. Domenico Tiso”

Associazione Italiana Mastocitosi

Associazione Italiana Niemann Pick Onlus

Associazione Italiana Pazienti BPCO Onlus

ASSOCIAZIONE LYME ITALIA E COINFEZIONI ONLUS

Associazione Malati di CFS onlus (AMCFS)

Associazione Nazionale Alfa1-AT, onlus

Associazione Nazionale Macrodatilia e PROS - AIMP Onlus

Associazione Nazionale Persone con Malattie reumatologiche e Rare – APMARR APS

Associazione Nazionale Porpora Trombotica Trombocitopenica Onlus

Associazione Nessuno è Escluso

Associazione p63 SINDROME EEC INTERNATIONAL NET WET WORK WORD COMMUNICATION

Associazione PACS1ITALIA APS

Associazione per la Ricerca sulla Epilessia Farmacoresistente - A.R.E.F. Onlus

Associazione Piera Cutino

Associazione Spina Bifida Italia

Associazione Vittime Finasteride

ASSOCIAZIONE XLPDR

CDKL5 Insieme verso la cura Onlus

CEBV Chronic Epstein-Barr Virus

CIAMI (Sindrome di Crigler-Najjar)

Cometa A.S.M.M.E. -Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie

Comitato famiglie disabili Lombarde

Comitato I Malati Invisibili Onlus

Coordinamento Lazio Malattie Rare - Colmare

DEBRA ITALIA ONLUS

Desmoid Foundation Italia - Associazione Italiana Tumore Desmoide ONLUS

DISABILITY PRIDE ONLUS
 EUPATI Italia
 F.I.M.M., Famiglia Italiana Miopatia Miotubulare e Centronucleare"
 FAMIGLIE SMA
 FARERETE ONLUS
 Fast Italia Onlus – Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics
 FEDEMO
 Federazione Associazione per l’Aiuto ai Soggetti con Sindrome di Prader Willi e alle loro Famiglie
 FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI FMRI - FORUM A-RARE ASSOCIAZIONI PAZIENTI MALATTIE
 RARE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA
 Federazione RelaCare - Relazione di Cura
 Federazione ReMaRe
 FIRST Fed. Ital. Rete Sostegno e tutela diritti persone con disabilità
 Fondazione Emo Emofilici
 Fondazione REB Onlus
 Forum A - Rare Forum Associazioni di Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta
 FSHD Italia distrofia muscolare facio scapolo omerale
 GILS Onlus Gruppo italiano per la lotta alla Sclerodermia
 Huntington Onlus
 IAGSA ONLUS
 Il Sorriso Angelman ONLUS
 ILA – Associazione Italiana Angiodisplasie
 Italia - Glioblastoma Multiforme - cancro al cervello
 LA GEMMA RARA
 LA SFIDA diritti-autodeterminazione-vita indipendente OdV
 La Tartaruga Onlus
 Lavorare ONLUS
 Le Ali di Camilla
 LE GEMME DORMIENTI
 Lega Italiana Sclerosi Sistemica
 LEGA per la NEUROFIBROMATOSI 2 Onlus
 LIFC - LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA
 LIRH – Lega Italiana Ricerca Huntington
 Miastenia Insieme
 Mutagens
 Nessuno Tocchi Mario
 OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman
 Pandas Italia
 Parent Project Onlus
 Post Fata Resurgo - VINCERE la SLA per ritornare a VIVERE
 Respirando ODV
 Respiriamo Insieme
 RETINA ITALIA ONLUS
 S.P.R.IN.T. Onlus, acronimo di Sostegno, Prevenzione, Ricerca, Intervento precoce, Tubulinopatie
 SIMBA ONLUS - Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet

Tarlov Italia
UILDM Genova ODV
UILDM Sezione di Montecatini Terme "La Forza di Nemo"
Un Respiro di Speranza Onlus
Unione Italiana Ittiosi
Unione Trapiantati di Padova
UniPhelan Onlus
Vips Onlus Associazione Italiana Vivere la Paraparesi SPASTICA
Viva la Vita Onlus
Voa Voa! Amici di Sofia aps
Fanno parte dell'Alleanza Malattie Rare Organizzazioni di Primo e Secondo Livello che rappresentano un totale di 254 Associazioni.



L'Alleanza Malattie Rare AMR è un tavolo tecnico permanente nato il 4 luglio 2017 con la firma alla Camera dei Deputati di un Memorandum d'Intesa voluto dalla Senatrice Paola Binetti, Presidente dell'Intergruppo Parlamentare per le malattie rare e sottoscritto da Gianna Puppo Fornaro, Lega Italiana Fibrosi Cistica in rappresentanza dei pazienti, da Federico Spandonaro, CREA Sanità, e Francesco Macchia, Osservatorio Farmaci Orfani - OSSFOR. Oggi l'Alleanza è composta da oltre 250 Associazioni e Organizzazioni di Pazienti, tecnici e rappresentanti istituzionali che operano nelle malattie rare e rappresenta un luogo di fattiva collaborazione tra la società civile ed il mondo politico con lo scopo di migliorare l'organizzazione dell'intero settore delle malattie rare.