

# Dossier in tema di malattie rare



A cura di Cittadinanzattiva  
Tribunale per i diritti del malato  
Coordinamento nazionale associazioni malati cronici

## DOSSIER IN TEMA DI MALATTIE RARE

Indice	pg. 1
Presentazione breve di Cittadinanzattiva	pg. 2
Dati prodotti da Cittadinanzattiva in tema di malattie rare	pg. 3
Estratto dal rapporto PiT Salute	pg. 3
Estratto dal rapporto Cnamc	pg. 15
Farmaci orfani in Italia	pg. 21
Segnalazioni associazioni di pazienti in merito ai farmaci e parafarmaci anno 2008	pg 22
Conclusioni e proposte	pg 23
Allegati	
Elenco farmaci orfani disponibili in Italia	allegato A

## PRESENTAZIONE BREVE DI CITTADINANZATTIVA<sup>1</sup>

Cittadinanzattiva è un movimento di partecipazione civica che da 30 anni tutela i diritti dei cittadini e promuove la cura dei beni comuni.

La nostra missione trova il suo fondamento nell'art.118, u.c., della Costituzione, che recita: *"Stato, regioni, province, città metropolitane, comuni favoriscono l'autonoma iniziativa dei cittadini, singoli e associati, per lo svolgimento di attività di interesse generale, sulla base del principio della sussidiarietà"*

Cittadinanzattiva, ormai da anni, è diventata un punto di riferimento per molti, in ambiti cruciali della vita del Paese, tra i quali: la salute dei cittadini, i servizi di pubblica utilità, il funzionamento della giustizia, il futuro della scuola e dei nostri giovani, l'educazione alla cittadinanza, la sussidiarietà, la responsabilità sociale delle imprese, la trasparenza e la legalità della vita pubblica.

E' fortemente radicata sul territorio nazionale con 19 sedi regionali e 250 assemblee locali. Contiamo 92.000 aderenti e 12 associazioni di malati cronici federate.

E' attiva nell'ambito della salute attraverso due reti tematiche: il Tribunale per i diritti del malato (Tdm) -circa 350 realtà locali sul territorio nazionale- e il Coordinamento nazionale Associazioni Malati Cronici (Cnamc) – circa 140 tra associazioni e federazioni di pazienti aderenti.

Mette a disposizione dei cittadini un servizio gratuito di informazione, consulenza ed assistenza, il PiT Salute, attivo al livello nazionale e, in alcuni casi, al livello locale e/o regionale.

Ogni anno le segnalazioni giunte alle realtà locali del Tdm ed al PiT Salute sono analizzate ed elaborate in un rapporto, che fotografa il SSN dal punto di vista dei cittadini, mettendo in evidenza eventi sentinella, tendenze, bisogni e criticità.

Anche il Cnamc ogni anno produce un rapporto per evidenziare le priorità legate al mondo della cronicità. E' costruito sulla base dei contributi di ciascuna associazione.

---

<sup>1</sup> Il presente dossier è stato redatto da Sabrina Nardi, con la consulenza di Francesca Moccia e Tonino Aceti

## DATI PRODOTTI DA CITTADINANZATTIVA IN TEMA DI MALATTIE RARE

Cittadinanzattiva da anni è impegnata nella produzione di **informazione civica**, che tra gli obiettivi che si pone, ha quello di mettere al centro il punto di vista dei cittadini.

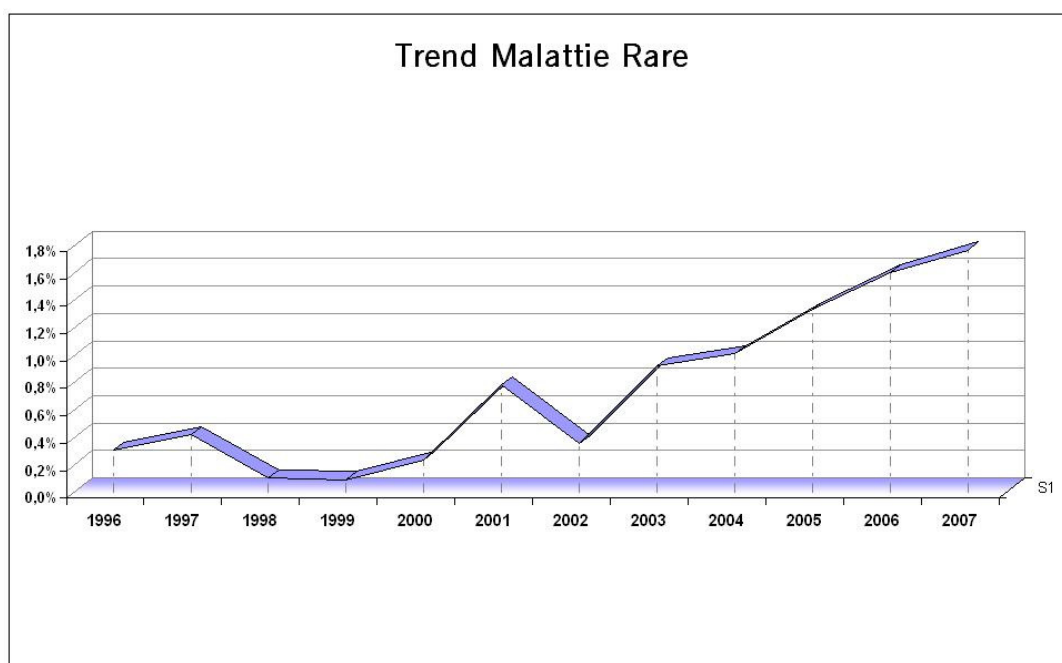
Nelle pagine che seguono riportiamo i dati relativi alle malattie rare prodotti nel corso del 2007 sono estratti dall'undicesimo rapporto PiT Salute (segnalazioni dei cittadini) e dal settimo rapporto Cnamc (analisi del punto di vista delle associazioni di pazienti affetti da patologia cronica).

### Estratto dal rapporto PiT Salute 2007

Di seguito i dati più significativi dell'ultimo rapporto PiT Salute "Ai confini della Sanità. I cittadini alle prese con il federalismo."<sup>2</sup>, relativi alle segnalazioni dei cittadini giunte a Cittadinanzattiva nel corso del 2007.

Il testo che segue è l'intero capitolo relativo alle segnalazioni aventi ad oggetto problemi, richieste di informazioni ed assistenza di cittadini affetti da malattie rare.

## MALATTIE RARE<sup>3</sup>



fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007

Anche nel 2007, come accade ormai da alcuni anni, aumentano le segnalazioni sulle malattie rare. Ancora oggi, nonostante sia aumentata l'informazione e la conoscenza di queste malattie, i cittadini affetti da queste patologie, invalidanti e spesso degenerative, sono costretti ad affrontare oltre gli ostacoli della malattia stessa, anche quelli della burocrazia e spesso dell'ignoranza.

<sup>2</sup> Il rapporto è scaricabile in versione integrale sul sito [www.cittadinanzattiva.it](http://www.cittadinanzattiva.it)

<sup>3</sup> a cura di Maria Teresa Bressi e Valeria Fava

<b>Genere soggetto interessato</b>	<b>%</b>
Femmine	55
Maschi	45
Totale	100%

A segnalare i numerosi problemi di chi ha a che fare con una malattia rara, sono prevalentemente giovani (il 54% ha dai 0 ai 45 anni) e donne (55%).

<b>Fasce età soggetto interessato</b>	<b>%</b>
Anni 0 - 21	25%
Anni 22 - 43	29%
Anni 44 - 65	25%
Anni > 65	21%
Totale	100%

<b>Tipologia difficoltà segnalate</b>	<b>%</b>
Difficoltà a giungere a diagnosi e ottenere benefici previsti	29,5
Difficoltà di accesso alle cure in misura adeguata alla condizione	15,7
Mobilità sanitaria	14,7
Elevato impatto economico e sociale della malattia	12
Difficoltà di accesso ai farmaci	11,6
Difficoltà di accesso alle informazioni	11
Difficoltà di accesso alle cure innovative	5,5
Totale	100%

Il numero maggiore di segnalazioni riguarda la difficoltà ad ottenere benefici o, ancora più drammatico, ad avere diagnosi certa (29,5%). Dalla comparsa dei sintomi alla diagnosi passano alle volte anni in cui i malati si sottopongono a visite di ogni genere e spesso all'umiliazione di non essere creduti o analizzati come "fenomeni strani".

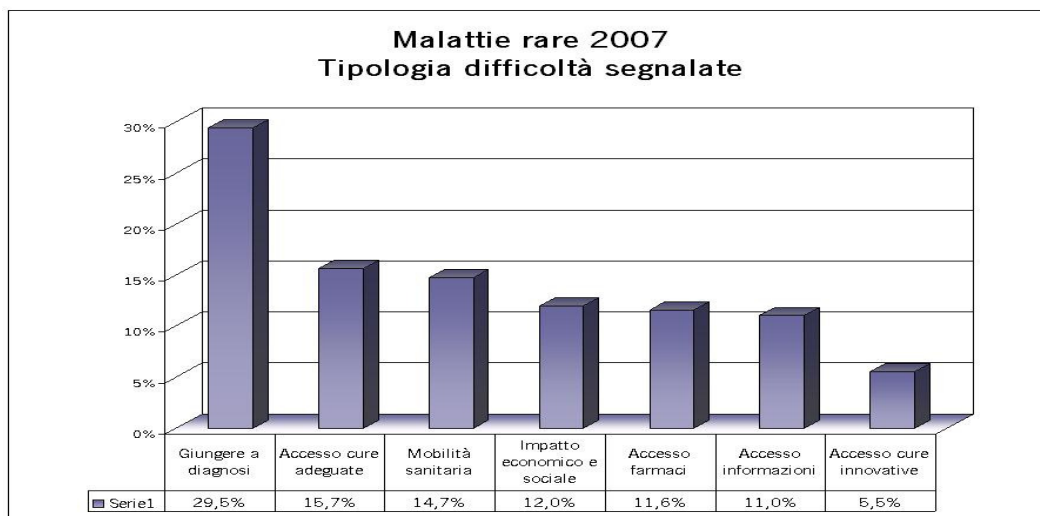
*Mi sono sottoposta a visita presso un centro convenzionato. Il medico vista la particolarissima patologia chiama i suoi colleghi che iniziano a fare vari commenti sulla mia malattia, mettendomi in estremo imbarazzo.*

E, anche quando si giunge a diagnosi, non è poi semplice veder riconosciuti i propri diritti. Al secondo posto, infatti, con il 15,7%, si trovano le segnalazioni sulla difficoltà di accesso alle cure, non solo perché è difficile trovare dei centri specializzati, in molti casi presenti solo al di fuori dal territorio italiano.

*Il centro di riferimento non ha ritenuto opportuno effettuare un intervento su nostro figlio perché il bambino era troppo piccolo. Lo vedevamo dimagrire ogni giorno, tanto da non riuscire più a camminare. Abbiamo pensato di portarlo a Barcellona presso una struttura di eccellenza. Lo hanno visitato ed è stato operato due giorni dopo poiché rischiava una emorragia cerebrale. Ora siamo tornati in Italia e nostro figlio sta bene: riesce anche a camminare. La struttura ci ha chiesto il pagamento di 12.000 euro.*

Come si intuisce anche dal racconto i costi delle cure sono spesso elevati e non sempre è possibile far fronte alle spese, soprattutto tenendo conto del fatto che, in alcuni casi, lo stato invalidante della malattia rende impossibile il lavoro (impatto economico e sociale della

malattia 12%). Le difficoltà continuano con l'accesso ai farmaci (11,6%), la mancanza di informazioni (11%) e l'accesso alle cure innovative (5,5%).



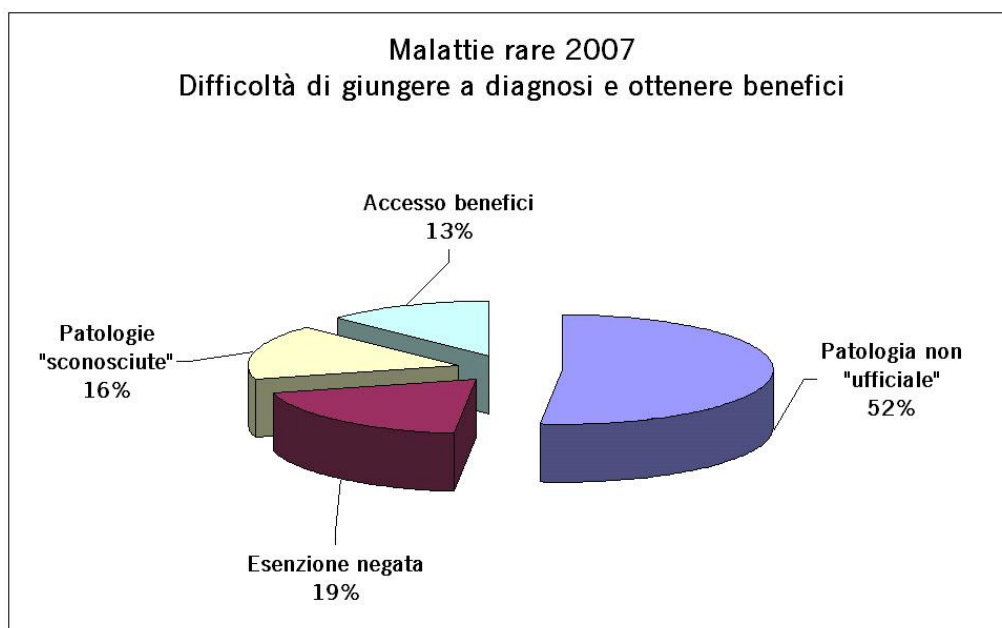
fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007

Tipologia difficoltà segnalate, comparazione ultimi due anni	2007	2006
Difficoltà a giungere a diagnosi e ottenere benefici previsti	29	29
Difficoltà di accesso alle cure in misura adeguata	16	16
Mobilità sanitaria	15	14
Impatto economico e sociale della malattia	12	19
Difficoltà di accesso ai farmaci	12	5
Difficoltà di accesso alle informazioni	11	13
Difficoltà di accesso alle cure innovative	5	4
<b>Totale</b>	<b>100%</b>	<b>100%</b>

Come si può vedere nella tabella rimane costante il numero di segnalazioni sulle difficoltà ad ottenere una diagnosi e i relativi benefici (29%), così come la difficoltà ad avere cure adeguate (16%). Aumentano, invece, le segnalazioni per la difficoltà di accesso ai farmaci (+7%) e l'accesso a cure innovative (+2%).

Difficoltà a giungere a diagnosi ed ottenere benefici	%
Patologia non riconosciuta ufficialmente come rara	52
Esenzione dal ticket negato	19
Patologie "sconosciute" impossibili da diagnosticare allo stato attuale	16
Difficoltà ad ottenere l'invalidità e/o benefici 104/92	13
<b>Totale</b>	<b>100%</b>

Oltre la metà delle segnalazioni (52 %) riguarda la difficoltà ad ottenere il riconoscimento ufficiale di "Malattia Rara", ossia ricompresa nell'elenco ministeriale che da diritto ad ottenere i relativi benefici. Questo vuol dire affrontare molte spese per le necessarie cure (esenzione da ticket negato 19%) e non avere alcuna forma di sostegno economico o fiscale o sociale –si pensi solo ai benefici relativi al riconoscimento dell'Invalidità e/o benefici della 104/92 (13%). Per alcune patologie, inoltre, ancora oggi non è possibile fare alcuna diagnosi certa; si tratta di patologie ancora "sconosciute" alla letteratura medica attuale (16%).



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

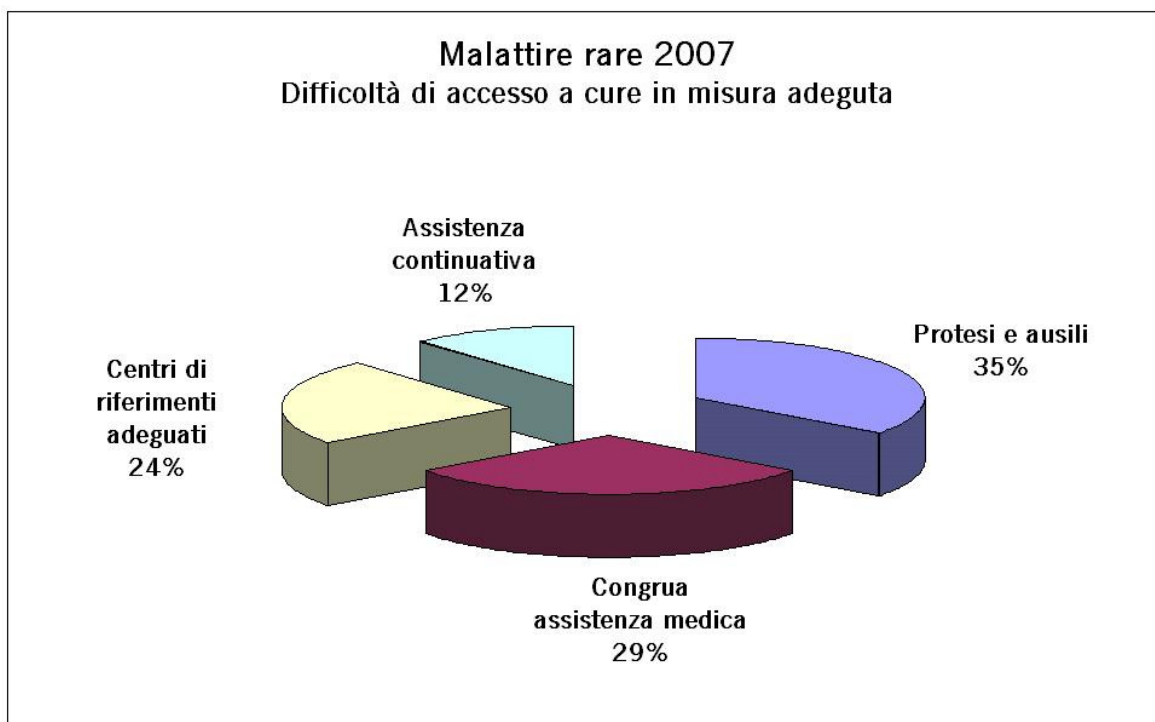
<b>Difficoltà accesso a cure in misura adeguata alla condizione</b>	<b>%</b>
Difficoltà di accesso a protesi, ausili, presidi	35
Assistenza medica, specialistica, domiciliare ritenuta carente	29
Carenza di centri di riferimenti adeguati	24
Necessità di assistenza continuativa	12
Totale	100%

Una volta diagnosticata la malattia le difficoltà che i cittadini incontrano sono appena iniziate. È faticoso spesso ottenere le protesi e gli ausili necessari (35%):

*Vorrei far presente la difficoltà di noi genitori di bambini con spina bifida. Il prezzo degli ausili è salito negli anni, ma in regioni come la Puglia per es. non è stata autorizzata la copertura di tali aumenti per mancanza di risorse finanziarie. Quindi l'aumento del costo (in Puglia è del 9%) è a totale carico dei cittadini.*

L'assistenza non risulta adeguata al tipo di patologia; si tratta di assistenza medica, specialistica, domiciliare spesso ritenuta carente (29%).

I centri di riferimento sono pochi ed essendo malattie spesso degenerative è necessaria un'assistenza continuativa (12%).



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

<b>Mobilità Sanitaria</b>	<b>%</b>
Verso centri di riferimento in regioni diverse, soprattutto dalle Regioni del sud verso quelle del nord.	49
Verso strutture estere	38
Asl rifiuta rimborso spese cure effettuate all'estero	13
Totale	100%

Per potersi curare adeguatamente è necessario fare molti km, nella metà dei casi occorre cambiare Regione (49%) o addirittura andare all'estero (38%).

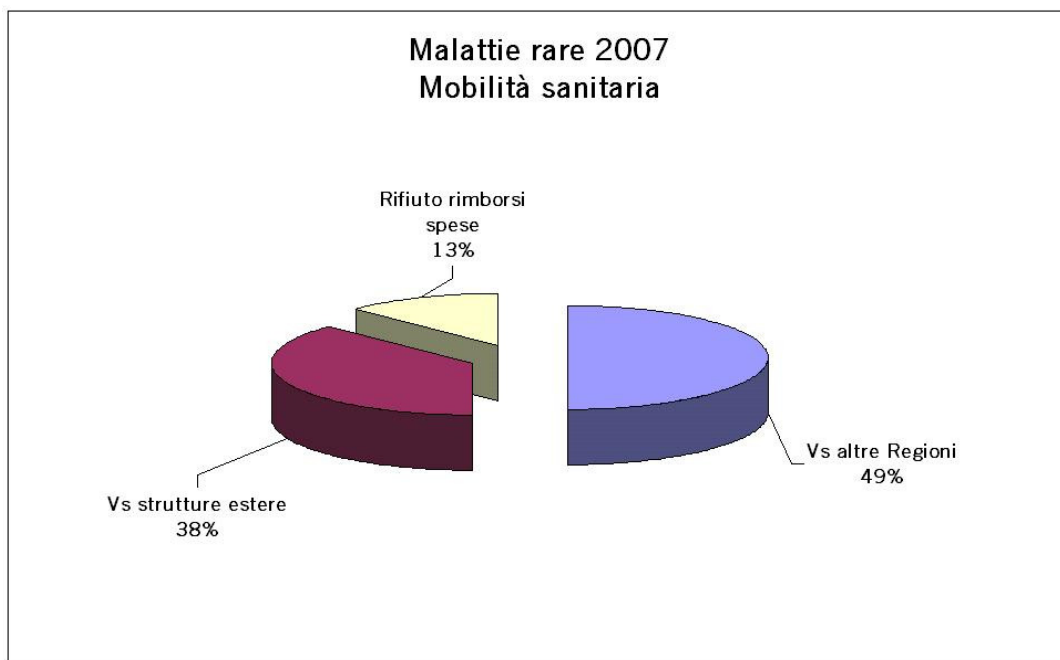
Una volta che si va all'estero, perché non si trova nessun punto di riferimento in Italia e la malattia non aspetta i tempi della burocrazia, spesso viene negato il rimborso.

*Sono residente a Brindisi ma vivo a Parma proprio perché al Nord ci si riesce a curare meglio.*

*Soffro di una patologia rara ed avevo ottenuto l'autorizzazione ad andare in America per un trapianto di midollo osseo.*

*Il problema è che ho chiesto il rimborso delle spese sostenute alla ASL: ma non mi hanno ancora rimborsato. Sono passati due anni.*





*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

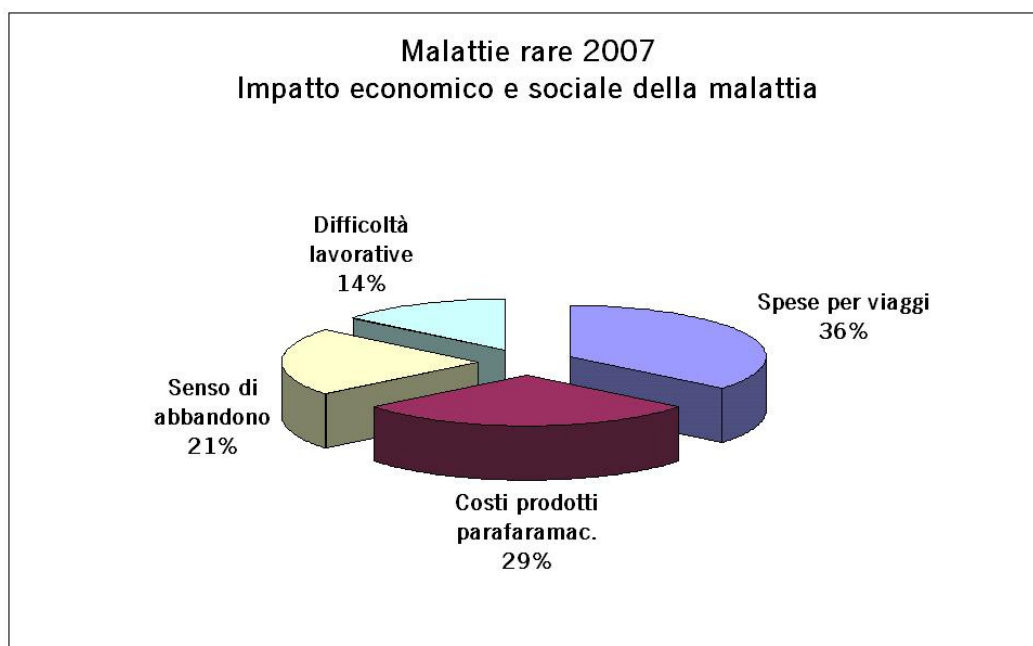
<b>Impatto economico e sociale della malattia</b>	<b>%</b>
Spese, soprattutto per viaggi, per la cura della patologia	36
Costo dei prodotti parafarmaceutici	29
Percezione di abbandono nel percorso medico assistenziale	21
Difficoltà lavorative	14
<b>Totale</b>	<b>100%</b>

Le spese per curarsi sono molte, soprattutto per i viaggi (36%), il maggior numero di segnalazioni (29%) riguarda le spese per prodotti parafarmaceutici (integratori, colliri, creme ecc.) necessari per il tipo di patologia.

Il 21% di segnalazioni riguarda, invece, lo stato di abbandono dei servizi e delle istituzioni percepito da chi affronta un malattia rara.

*Ho il tesserino di esenzione ma non so per quali prestazioni vale. il mio medico di base non mi sa rispondere*

Il 14% delle segnalazioni sull'impatto economico e sociale delle malattie rare riguarda, infine, le difficoltà lavorative.



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

<b>Difficoltà di accesso alle informazioni</b>	<b>%</b>
Su invalidità e benefici previsti dalla Legge 104/92	47
Scarsa competenza di amministrazioni Asl o Mmg a rispondere ai quesiti sulle esenzioni dal ticket per malattie rare	38
Relativamente ai Centri di riferimento	15
<b>Totale</b>	<b>100%</b>

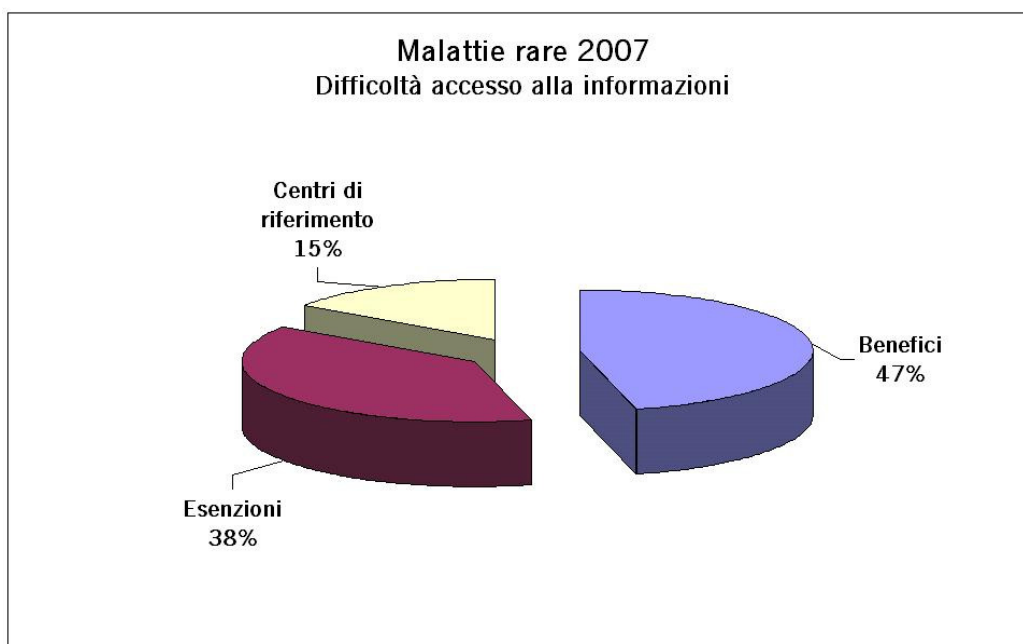
molto difficile per chi è affetto da una malattia rara far valere i propri diritti, spesso per poca competenza di commissioni mediche o di soli medici che si trovano ad affrontare, magari per la prima volta, quel tipo di patologia.

Il 47% dei cittadini segnala i problemi affrontati per ottenere i benefici previsti dalla legge 104/92.

Il 38% segnala la scarsa competenza delle ASL e dei medici di base a rispondere a domande sulle esenzioni dal Ticket.

*Ho ottenuto l'esenzione per malattia rara. La patologia mi è stata diagnosticata al Centro di malattie rare. Quindi ho ottenuto il tesserino di esenzione presso la ASL, ma non mi hanno saputo indicare gli esami compresi nell'esenzione: mi hanno solo detto che sarebbero state analisi generiche.*

Alle volte, invece, è difficile mettersi in contatto o semplicemente individuare i centri di riferimento (15%)



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

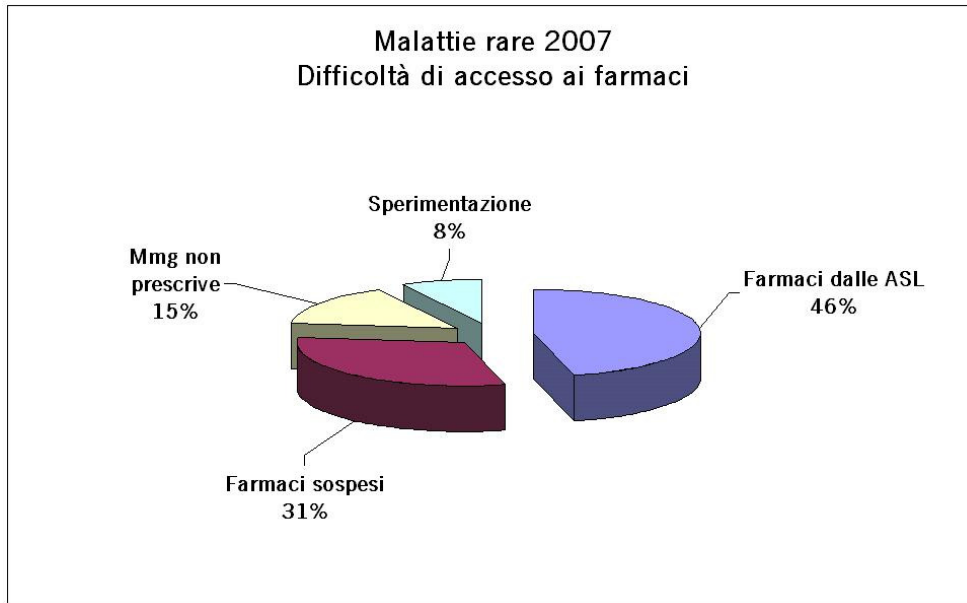
<b>Difficoltà di accesso ai farmaci ed a cure innovative</b>	<b>%</b>
Ottenere farmaci per indisponibilità presso le ASL	46
Erogazione dei farmaci sospesa	31
Mmg non prescrive i farmaci indicati dal Centro di riferimento	15
Entrare nella sperimentazione di farmaci	8
<b>Totale</b>	<b>100%</b>

Le cure di queste malattie sono, come si diceva prima, spesso costose e introvabili. Si ottengono con molta fatica i farmaci necessari presso le ASL (indisponibilità dei farmaci 46%).

*Mio figlio è affetto da una malattia rara degenerativa. L'ASL ha deciso dopo 10 anni di sospendere l'erogazione dei farmaci salvavita per questa patologia*

Alle volte sono gli stessi medici di base che si rifiutano di prescriverli (15%) nonostante siano stati indicati dal centro di riferimento .

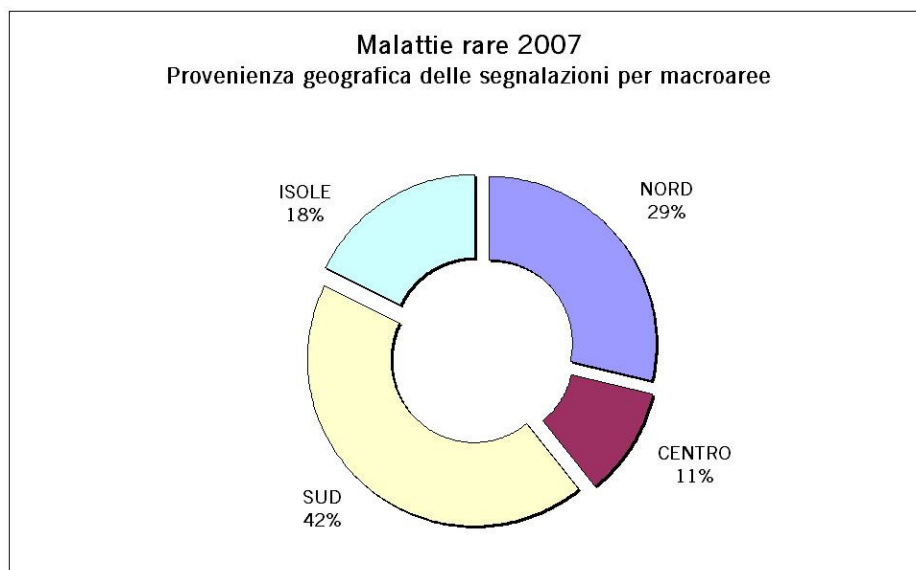
Infine, l'8% segnala la difficoltà ad entrare nelle sperimentazioni dei farmaci, anche perché per molte di queste malattie non esiste una cura, ma sono in corso studi e sperimentazioni.



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

Provenienza geografica delle segnalazioni per macroaree	%
NORD	29
CENTRO	11
SUD	42
ISOLE	18
<b>Totale</b>	<b>100%</b>

Il 60% delle segnalazioni giunge dal Sud Italia -Isole comprese- a conferma del fatto che spesso è necessario spostarsi al Nord o all'estero per potersi curare.



*fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, 2007*

Lo stesso XI rapporto PiT Salute, inoltre, ha dedicato particolare attenzione alla questione del **federalismo in sanità**, analizzando le conseguenze e le eventuali “storture” per i cittadini in diversi ambiti, tra i quali anche le malattie rare.

Riportiamo di seguito l'introduzione e l'analisi tematica oggetto di interesse del dossier.

## FEDERALISMO SANITARIO: Disuguaglianza nell'accesso alle cure<sup>4</sup>

Con la riforma del Titolo V della Costituzione (2001) si è definitivamente affermato il concetto di federalismo sanitario, di fatto già precedentemente attuato dalle varie Regioni italiane, seppur, rispetto ad oggi, con minore intensità e con effetti meno evidenti sulla vita dei cittadini.

In tal senso la Costituzione affida allo Stato la competenza esclusiva per l'individuazione dei Livelli Essenziali di Assistenza; al contrario alle Regioni spetta il compito di organizzare i servizi sanitari ed erogare le relative prestazioni.

In questo capitolo vogliamo evidenziare come le aumentate competenze in materia sanitaria assegnate alle Regioni dalla Riforma costituzionale, con particolare attenzione all'organizzazione dei servizi sanitari e alla gestione economico-amministrativa, di fatto abbiano dato luogo nei confronti dei cittadini a gradi diversificati (da Regione a Regione) di accesso alle prestazioni sanitarie, anche rispetto a quelle garantite dai LEA.

In questa direzione si pongono le esperienze regionali, ormai avviate da tempo, dei cosiddetti Piani di Rientro, risultato di una cattiva gestione economica dei fondi pubblici da parte delle Regioni e l'aspetto negativo del più ampio fenomeno del federalismo sanitario.

I provvedimenti di contenimento della spesa sanitaria previsti nei diversi Piani di rientro si sono rivelati sostanzialmente come meri tagli dei servizi rivolti ai cittadini, mentre al contrario sono stati pochi e parzialmente attuati dalle amministrazioni sanitarie i provvedimenti volti ad esaltare l'appropriatezza delle prestazioni.

Contestualmente esistono però realtà eccellenti, che attraverso l'ottima gestione del denaro pubblico riescono non solo a garantire l'erogazione effettiva delle prestazioni previste dai Livelli Essenziali di Assistenza, ma anche l'erogazione di ulteriori prestazioni, nonché benefici anche di natura economica per patologie non formalmente riconosciute a livello nazionale.

Quindi il confine regionale attualmente rappresenta uno spazio territoriale entro il quale sono erogate specifiche prestazioni sanitarie che in realtà non coincidono in quantità e qualità con quelle erogate all'interno dei confini di un'altra Regione, di conseguenza il diritto di accesso alle cure da parte dei cittadini ne risulta diversificato da Regione a Regione, e sicuramente maggiore in quelle con migliore capacità amministrativo-contabile.

A fronte di tale situazione l'interrogativo che le Istituzioni dovrebbero porsi è quello di capire come il principio costituzionale di federalismo sanitario possa essere realmente bilanciato con l'altro principio costituzionale d'uguaglianza, senz'attuare, come oggi accade, gradi di assistenza sanitaria estremamente diversi in qualità e quantità.

Gli ambiti nei quali risultano particolarmente evidenti gli effetti del federalismo sanitario e dei piani di rientro riguardano l'assistenza farmaceutica, l'assistenza ospedaliera, l'assistenza in strutture extra ospedaliere (residenze sanitarie assistite o RSA, Lungodegenze, Hospice), il settore della non autosufficienza, le liste di attesa, l'odontoiatria e le malattie rare.

Nel corso di questo capitolo metteremo a confronto taluni interventi effettuati da alcune Regioni proprio in questi ambiti per mostrarne non solo le differenze rispetto all'erogazione di

---

<sup>4</sup> a cura di Tonino Aceti

alcune prestazioni ma come queste differenze concorrano a determinare diversità di accesso alle prestazioni sanitarie per i cittadini.

### Federalismo e malattie rare

L'offerta di assistenza sanitaria del SSN nei confronti dei pazienti affetti da patologie rare è attualmente minore rispetto a quella per patologie croniche invalidanti, inoltre estremamente differenziata da Regione a Regione.

Le maggiori differenze regionali nell'assistenza sanitaria ai pazienti affetti da patologie rare si riscontrano nell'assistenza farmaceutica (11,6% delle segnalazioni relative alle malattie rare si riferisce alle difficoltà di accesso ai farmaci).

Di seguito l'attuale assistenza farmaceutica in alcune Regioni:

Regione	Assistenza farmaceutica
Abruzzo	non ha attivato percorsi particolari per la distribuzione gratuita dei farmaci. Quindi vengono dati gratuitamente tutti i farmaci (fasce A e C), i prodotti dietetici e quelli galenici (preparati cioè in farmacia), indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia. Il piano terapeutico, può avere durata massima di un anno a giudizio dello specialista.
Basilicata	non ha attivato percorsi particolari per la distribuzione gratuita dei farmaci. Quindi vengono dati gratuitamente i farmaci in fascia A e non quelli in fascia C che quindi sono a pagamento. I prodotti dietetici e quelli galenici (preparati cioè in farmacia), indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia vengono concessi gratuitamente, se rientranti nella fascia A. I piani terapeutici hanno validità massima di sei mesi.
Bolzano	il paziente può eseguire visite, esami o ottenere prodotti dietetici e farmaci relativi alla malattia rara (anche di fascia C come indicato da protocolli regionali) che il Sistema Sanitario Nazionale eroga gratuitamente. Nel caso delle malattie metaboliche anche i prodotti dietetici.
Emilia Romagna	il paziente con diagnosi di malattia rara ha il diritto di ottenere in esenzione dalla partecipazione al costo visite, terapie e farmaci compresi nei Livelli Essenziali di Assistenza (erogati gratuitamente dal Servizio Sanitario Nazionale).
Lombardia	concede gratuitamente tutti i farmaci (fasce A, H e C, i farmaci inseriti nell'elenco predisposto dalla CUF vale a dire la Commissione unica del farmaco) ai sensi della legge 648/96 e i farmaci esteri, previsti da protocolli dei presidi di rete Malattie Rare e concordati con il Centro di Coordinamento Mario Negri. Tutti i prodotti dietetici e quelli galenici, (prodotti cioè in farmacia), indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia. farmaci particolari o costosi o fuori indicazione medica per una determinata malattia.
Molise	La Regione Molise attualmente sta attivando percorsi particolari per la distribuzione dei farmaci. Lo specialista che segue il proprio paziente, il quale ha bisogno di particolari farmaci, scrive una relazione, indicante la terapia farmacologia necessaria. A questo punto la Regione, grazie alle indicazioni dello specialista, concede al paziente le medicine utili alla sua malattia. Situazione da definirsi, invece, per le terapie con farmaci orfani, per le quali il Molise è in attesa degli orientamenti dell'Istituto Superiore di Sanità
Sicilia	prodotti dietetici e farmaci relativi alla malattia rara (anche di fascia C previa autorizzazione regionale) che il Sistema Sanitario Nazionale eroga gratuitamente. Nel caso delle malattie metaboliche anche i prodotti dietetici.
Veneto	rodotti dietetici e farmaci relativi alla malattia rara (anche di fascia C come indicato da protocolli regionali) che il Sistema Sanitario Nazionale eroga gratuitamente. Nel caso delle malattie metaboliche anche i prodotti dietetici.

*Fonte progetto Pollicino della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR Onlus*

Per evitare differenziazioni di accesso alle cure per chi è affetto da patologia rara, è necessario garantire allo stesso modo (Universalità del nostro SSN) in tutte le regioni le prestazioni necessarie alla cura ed alla diagnosi della patologia, con particolare riguardo all'erogazione gratuita di tutti i farmaci, parafarmaci, prodotti alimentari, etc. necessari (Ddl atto S 1426).

Esistono, infatti, problemi di interpretazione – non univoca - della normativa vigente in tema di patologie rare (DM 279/2001) al livello regionale, con conseguente disparità di trattamento. Ridurre inoltre le differenze di trattamento e di cura tra le Regioni, e diminuire la necessità di spostarsi dalla regione di residenza per trovare adeguata assistenza (14,7% delle segnalazioni su malattie rare), attraverso la reale e costante condivisione delle informazioni tra i diversi centri di riferimento al livello nazionale, interregionale, regionale e locale.

## Estratto dal Rapporto Cnamc 2007

Il VII rapporto sulle politiche della cronicità “Cittadini a metà...tra nuove competenze e vecchie soluzioni”, al quale hanno contribuito 34 associazioni di malati cronici e rari del 2007, vuole fornire indicazioni sulle principali difficoltà incontrate dai pazienti affetti da cronicità nel nostro Paese. A tal fine è stata utilizzata la “Carta europea dei diritti del malato”<sup>5</sup> con i suoi 14 diritti, per verificare il grado di attenzione e rispetto da parte delle Istituzioni.

I 14 diritti sono: diritto a misure preventive, diritto all'accesso, diritto al consenso, diritto alla libera scelta, diritto alla privacy ed alla confidenzialità, diritto al rispetto del tempo dei pazienti, diritto al rispetto di standard di qualità, diritto alla sicurezza, diritto all'innovazione, diritto evitare le sofferenze e il dolore non necessari, diritto a un trattamento personalizzato, diritto al reclamo, diritto al risarcimento.

Riportiamo di seguito i dati prodotti consultando associazioni di malati cronici e informatori qualificati a livello regionale. Ai fini della realizzazione del presente dossier, dedicato alle patologie rare, sono state selezionati quelli di interesse tematico.

In particolare si intendono mettere in rilievo gli elementi critici segnalati dalle associazioni – e che quindi impediscono il pieno rispetto della “Carta”- oltre agli eventuali segnali positivi provenienti da buone pratiche o disposizioni delle amministrazioni locali.

### 1. Diritto a misure preventive

*Ogni individuo ha diritto a servizi appropriati a prevenire la malattia*

Oggetto delle segnalazioni delle organizzazioni di malati cronici sul diritto a misure preventive (%)*	
Oggetti	%
Tempi di attesa per l'accesso a prime visite: diagnosi tardive	60
Costi privati elevati sostenuti da paziente e famiglia (Farmaci, visite, riabilit ausili, etc.)	56
Richieste di orientamento e informazione	52
Mancato accesso agli screening	40
Mancato accesso a programmi gratuiti di prevenzione (attività fisica, alimentazione, cessazione del fumo, vaccinazione)	36
Altro	0

\* Consultazione associazioni di malati cronici e rari - Risposta multipla

Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

#### Criticità

- Le associazioni consultate, segnalano nel 52% dei casi **carenza di informazione ed orientamento** ed un continuo girovagare per reperire la cura più appropriata e accedere ai servizi in grado di prevenire la patologia e le sue complicate. In particolare per le malattie rare si segnala carenza di informazioni sull’“esistenza di consulenza genetica per le principali patologie fortemente invalidanti, come la Corea di Huntington”;

<sup>5</sup> “Carta europea dei diritti del malato”, promossa da Cittadinanzattiva e riconosciuta dal Comitato Economico e sociale con Parere sui diritti del pazienti (SOC/221), Bruxelles 26/07/2007



- A seguire le segnalazioni nel 40% dei casi, segnalano il **mancato accesso a screening preventivi**, in particolare screening neonatali per l'identificazione di 40 tipi di malattie metaboliche neonatali.

#### Elementi positivi

1. La Regione Toscana attua per legge sin dal 2004 lo screening neonatale metabolico allargato a tutti i nuovi nati;
2. è attivo un programma di screening gratuito alla popolazione maggiorenne in tre comuni nel territorio bresciano per l'identificazione del Deficit di Alfa1 Antitripsina.

## 2. Diritto all'accesso

*Ogni individuo ha diritto di accedere ai servizi sanitari che il suo stato di salute richiede. I servizi sanitari devono garantire eguale accesso a ognuno, senza discriminazioni sulla base delle risorse finanziarie, del luogo di residenza, del tipo di malattia o del momento di accesso al servizio.*

<b>Oggetto delle segnalazioni delle organizzazioni di malati cronici sul diritto all'accesso (%)*</b>	
<b>Oggetti</b>	<b>%</b>
Mancato accesso ad una assistenza psicologica	62,5
Procedure burocratiche complesse per l'accesso alla terapia ed ausili	59,4
Scarso accesso ai servizi territoriali (centri di riferimento, Adi, Rsa, etc.)	56,3
Diagnosi Tardive	56,3
Mancato accesso a Invalidità Civile ed Handicap	56,3
Necessità di aiuti a proprio carico	46,9
Mancato gratuità di farmaci per la prevenzione e controllo delle complicanze	46,8
Mancato gratuità di farmaci indispensabili e insostituibili	43,8
Mancato gratuità di presidi, protesi ausili	40,6
Presenza di barriere architettoniche	40,6
Codice di esenzione assente o limitativo	37,5
Mancata gratuità di prestazioni per la diagnosi e monitoraggio della patologia	31,3
Altro	28,1

\* Consultazione associazioni di malati cronici e rari - Risposta multipla  
Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

#### Criticità

- **Mancato accesso all'assistenza psicologica (62,5%)**  
Sono più della metà le organizzazioni che dichiarano di ricevere segnalazioni da parte dei cittadini affetti da patologie croniche di mancata attenzione al supporto psicologico dei pazienti e della famiglia, malgrado la qualità di vita sia, come abbiamo visto in precedenza, un fattore essenziale per il buon livello di aderenza terapeutica. *Tra le principali segnalazioni vi è l'assenza di un counselling genetico e la mancanza di un supporto in seguito alla diagnosi.*
- **Scarso accesso ai servizi territoriali (56,3%)**  
Dalle segnalazioni di questo rapporto, emerge un quadro ancora molto carente rispetto alle esigenze dei pazienti, il che mostra quanto ci sia ancora da fare per favorire una maggiore flessibilità del modello domiciliare che sappia andare incontro alle necessità dei pazienti e delle loro famiglie.

....

In particolare, facciamo riferimento ad alcuni elementi di qualità sui quali da anni le associazioni di malati cronici si stanno battendo e cioè:

- la necessità di garantire un'assistenza continuativa ed appropriata nel tempo;
- la personalizzazione dell'assistenza;
- l'equità dell'accesso alle cure;
- il coinvolgimento delle famiglie e del paziente nell'assistenza e nelle decisioni socio-sanitarie.

Tali carenze hanno un peso economico spesso eccessivo sulle famiglie. **Le associazioni dichiarano che per la necessità di aiuti esterni i costi arrivano a toccare i 1500 euro al mese per quelle patologie che necessitano di maggiore supporto** (Cerebrolesioni acquisite, Alzheimer, Parkinson nelle fasi avanzate, Leucodistrofie, Corea di Huntington) mentre nel caso di bambini affetti da gravi malattie croniche o rare che necessitano di assistenza continua, si assiste ad una drastica diminuzione del reddito del nucleo familiare causato dalla necessità di dover abbandonare il posto di lavoro.

Per quanto riguarda, invece, la presenza di altri servizi, quali i centri specialistici di riferimento, le associazioni dichiarano di ricevere molte segnalazioni relative alla carenza di:

- Centri di unità di gravi cerebrolesi, per la fase post-acuta degli esiti del Trauma Cranico;
- Unità Spinali Bipolari;
- Centri Spina Bifida;
- ...

• **Mancato accesso ai farmaci indispensabili (43.8%)**

In questo contesto, le principali segnalazioni dei cittadini affetti da patologie rare – o loro familiari, ed i relativi costi segnalati dalle associazioni sono, ad esempio:

Patologia di riferimento	Principi attivi	Costi mensili	Differenze territoriali
Distrofia muscolare di Duchenne	Corticosteroidi, vasodilatatori, ace-inibitori, Beta bloccanti, Alendronato	100 euro	Si (Lombardia)
Corea di Huntington	Tetrabenazina	240 – 300 euro	No
Linfangioleiomatosi	Decapeptyl e Olio MCT	200 e 70 euro	

Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

• **Mancato accesso ai farmaci necessari per la cura delle complicanze (46,8%)**

Si tratta di farmaci che favoriscono il controllo e la prevenzione delle complicanze e che permettono, rispetto ad altri, di avere una maggiore aderenza alla terapia per la diminuzione degli effetti collaterali.

Analogamente alla tabella precedente, selezioniamo solo i dati presenti nel rapporto relativi alle patologie rare.

Patologia di riferimento	Principi attivi	Nota interessata	Costi mensili
Discinesia ciliare primaria	Tobi (antibiotico) in caso di infezioni	Nessuna	n.d.
Sindrome di Aicardi Goutières	Carnitina Nopron	Nessuna	135 euro
Spina Bifida (incontinenza urinaria)	Tolterodina	Nota 87	n.d.

Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

- **Mancato accesso a presidi, protesi ed ausili (40.6%)**

Di seguito alcuni esempi di difficoltà di accesso a presidi sanitari che permettono il mantenimento e il recupero dell'autonomia per malati rari:

Patologia di riferimento	Presidi	Costi annuali
Distrofia muscolare di Duchenne	Easy stand, braccio elettronico, Harmon, carrozzina manuale ed elettrica, ventilatori per la ginnastica passiva, in-exsufflator	10000 euro
Malformazioni ano-rettali	Presidi, clisteri per lavaggi intestinali	700 euro

Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

### Elementi positivi

1. l'Associazione italiana Corea di Huntington – Roma, in collaborazione con i suoi centri di riferimento (Policlinico Gemelli e Consiglio Nazionale delle Ricerche) ha attivato percorsi di accesso semplificato per la patologia;
2. la Regione Toscana ha approvato una legge di tutela dei pazienti con patologia rara che consente cure o acquisto di farmaci non forniti direttamente da Ssn;
3. il centro di riferimento degli Spedali Civili di Brescia in stretta collaborazione con l'associazione nazionale Alfa 1 lavora per favorire un accesso appropriato e semplificato per i pazienti affetti da questa patologia rara.

### **Gli altri diritti della Carta Europea dei diritti del malato**

#### **3. Diritto all'informazione**

Il 55,2% delle Associazioni segnala che i propri pazienti non hanno accesso a informazioni sugli strumenti e le modalità per favorire l'autogestione della patologia, oltre che una **frammentazione del percorso assistenziale** (96.6%).

#### **4. Diritto al consenso informato**

Solo il 14.7% delle associazioni consultate per la realizzazione del Rapporto sono state **coinvolte nelle procedure di realizzazione dei moduli di consenso informato** (es. AICH Roma – Corea di Huntington, Associazione Adina – Sclerosi laterale amiotrofica).

#### **5. Diritto alla libera scelta**

Le organizzazioni segnalano di essere a conoscenza di fatti concreti di limitazioni di questo diritto, sotto varie forme, prima fra tutte l'esistenza di un **aumento considerevole dei costi** e delle **necessarie autorizzazioni per accedere ai trattamenti scelti**.

I costi segnalati sono *superiori ai 1500 euro al mese* per i periodi di permanenza lontano da casa (segnalazioni maggiori vengono dal mondo delle associazioni di pazienti affetti da patologie rare).

#### **6. Diritto alla privacy**

E' interessante notare come tutte le segnalazioni con i punteggi più alti facciano riferimento al diritto alla privacy inteso non in senso burocratico ma come diritto alla riservatezza (mancato rispetto della riservatezza durante il ricovero e violazione della confidenzialità).

Le associazioni segnalano a questo proposito, di essere venute a conoscenza di alcuni fatti specifici, come ad esempio difficoltà ad esporsi per paura di **stigma sociale e discriminazione** (es. lavoro, assicurazioni, relazioni sociali).

## 7. Diritto al rispetto del tempo

A questo proposito le organizzazioni segnalano **ritardi elevati nell'accesso alla diagnosi** che possono raggiungere:

1. 6/12 mesi per una diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne;
2. 1 anno e più per una diagnosi di Sla;
3. anche decenni nel caso di altre patologie rare consultate.

Il diritto al rispetto del tempo, però, riguarda soprattutto la continuità assistenziale: “la difficoltà del cittadino affetto da cronicità non sta solo nel riuscire ad entrare nel sistema ma soprattutto nel riuscire a non uscirne.”

Così si spiega anche l'elevata percentuale di segnalazioni della **mancata presa in carico del paziente** (60,7%).

## 8. Diritto al rispetto degli standard di qualità

E' ancora carente la diffusione di:

- figura del **case manager**;
- porte uniche di accesso (una sola regione li ha previsti nella sua normativa e cioè la Puglia);
- protocolli di accoglienza del paziente al momento di accesso al servizio sanitario.

## 9. Diritto alla sicurezza

Gli elementi critici riguardano in particolare la **multidisciplinarietà** non deve essere solo una parola, ma una vera e propria rete di comunicazione costante e la **formazione dei caregiver** (famigliari e/o badanti). Quest'ultima che ancora è molto carente, in particolare per ciò che riguarda l'accesso ad una informazione qualificata sulle misure da adottare per prevenire eventuali rischi e gestire la patologia.

## 10. Diritto all'innovazione

Le associazioni segnalano:

Oggetto delle segnalazioni delle organizzazioni di malati cronici sul diritto all'innovazione (%)*	
Oggetti	%
Mancato accesso a farmaci innovativi	68,8
Mancato accesso a sperimentazioni cliniche	31,3
Mancato accesso a presidi, protesi ed ausili innovazione	25,0
Mancato accesso a strumenti ed esami diagnostici innovativi	18,8
Ritardi nell'approvazione da parte dell'Aifa del farmaco	18,8

\* Risposta multipla  
Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

Le organizzazioni denunciano in primo luogo la **disomogeneità nell'accesso all'innovazione**: esistono differenze sostanziali al livello regionale ma anche a livello locale nell'accesso alle

terapie più innovative, dovute all'esistenza o meno di centri specialistici all'avanguardia, o all'attenzione o meno verso questi temi.

### 11. Diritto ad evitare sofferenze inutili

Per i pazienti affetti da patologia rara, la questione maggiormente sentita è il mancato accesso alla riabilitazione e ai trattamenti farmacologici (33,3%). In caso di Corea di Huntington, le famiglie devono ricorrere a proprie spese alla fisioterapia per controllare il dolore.

### 12. Diritto ad un trattamento personalizzato

Oggetto delle segnalazioni delle organizzazioni di malati cronici sul diritto ad un trattamento personalizzato (%) *	
Oggetti	%
Mancata presenza di un supporto psicologico personalizzato alla famiglia e al paziente	83,3
Mancata presenza di un piano terapeutico e assistenziale personalizzato	70,8
Mancata assistenza riabilitativa personalizzata	54,2
Mancato supporto alla famiglia all'interno dell'ambito lavorativo	50,0
Mancato supporto al bambino all'interno dell'ambito scolastico	50,0
Turn over degli infermieri che hanno in cura il paziente	25,0

\* Risposta multipla  
 Fonte: VII Rapporto sulle Politiche della Cronicità –Cittadinanzattiva Anno 2007

Ancora poco diffuso lo strumento del **piano assistenziale personalizzato** e sono carenti i servizi di riabilitazione personalizzata.

Rispetto agli ultimi due diritti sanciti nella Carta Europea per i diritti del malato, non ci sono questioni particolarmente rilevanti da segnalare che interessino i pazienti affetti da patologie rare.

## Farmaci orfani in Italia

Leggendo con attenzione l'allegato A "Farmaci orfani e principi attivi a livello centralizzato dall'EMA secondo l'indicazione per la designazione, la data di autorizzazione dell'EMA e la Gazzetta Ufficiale per l'immissione in commercio in Italia (aggiornati al 31 marzo 2008", messo a disposizione dall'Istituto Superiore di Sanità e scaricabile il sito [www.iss.it](http://www.iss.it), si evince che:

- sono 44 i principi attivi che hanno ottenuto dall'EMA l'indicazione per la designazione di farmaco orfano;
- solo 28 principi attivi hanno ottenuto dall'Agenzia Italiana del Farmaco l'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC), con pubblicazione in Gazzetta Ufficiale; di conseguenza sono 16 i principi attivi che sono ancora in attesa formalizzazione dell'AIC in Italia;
- di questi 16 principi attivi, 9 sono in attesa di AIC in Italia da più di 12 mesi, fino ad arrivare ad un picco di quasi 5 anni;
- la media per la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale dell'Autorizzazione all'immissione in commercio in Italia (AIC) è di circa 13 mesi e mezzo. I tempi, previsti dall'attuale normativa vigente, non dovrebbero superare i 180 giorni;
- il tempo minimo di pubblicazione dell'AIC in Gazzetta Ufficiale è di 4 mesi; il tempo massimo è di poco meno di 5 anni, per un farmaco che è in attesa dal 2003;
- poco meno di 20 i principi attivi che si riferiscono a patologie rare di natura oncologica; circa 10 quelli che sono legati a disturbi di natura metabolica;
- in molti casi i farmaci sono indicati per la cura di pazienti in età pediatrica, in particolare le patologia di origine ereditaria e/o congenita.

I farmaci orfani, tuttavia, una volta approvati dall'AIFA ed aver ottenuto l'AIC sono sottoposti ad ulteriori passaggi burocratici, quali, ad esempio l'inserimento nei Piani Territoriali Ospedale Territorio al livello regionale.

Questi ulteriori passaggi burocratici rallentano in molte realtà regionali la possibilità di accedere a farmaci "innovativi".

**SEGNALAZIONI ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI IN MERITO AI FARMACI E PARAFARMACI  
ANNO 2008**

Di seguito si riporta una tabella che mostra le difficoltà di alcune categorie di pazienti affetti da patologia rara al accedere a farmaci e/o parafarmaci indispensabili per la cura della patologia e/o la prevenzione di complicanze.

I dati sono stati forniti dalle associazioni di pazienti.

<b>Patologia</b>	<b>Codice esenzione</b>	<b>Caratteristiche patologia</b>	<b>Principio attivo e/o parafarmaco</b>	<b>Erogazione gratuita</b>
MALATTIA DI BEHÇET	RC0210	Patologia autoimmune, colpisce persone dai 30 ai 40 anni quindi nel pieno della vita. Può attaccare ogni organo -nei casi più gravi, portare a cecità e/o gravissimi problemi neurologici irreversibili.	infiximab	non garantito dal SSN.
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030	Infiammazione cronica dolorosa della parete vescicale, che non risponde alle più comuni terapie farmacologiche. E' caratterizzata da un variabile grado di urgenza e frequenza minzionale e/o dolore vescicale	Pentosano polisolfoestere	non garantito dal SSN. E' erogato gratuitamente dal Lazio; in UE dalla Germania.
ITTIOSI	RNG070	famiglia di disordini genetici cutanei caratterizzati da pelle secca, ispessita e squamosa.	trattamenti topici (creme)	non garantiti dal SSN. Alcune ASL di propria iniziativa decidono di erogarle gratuitamente. Il costo mensile sostenuto dai cittadini è di circa 200-300 euro.

## Conclusioni e proposte

Il quadro emerso dalle segnalazioni dei cittadini e dalle esigenze evidenziate dalle Associazioni, mostrano la necessità di dare risposte a bisogni concreti.

I dati dell'ultimo rapporto PiT Salute, in particolare, raccontano che a fronte di una maggiore informazione e conoscenza di queste malattie, i cittadini affetti da patologie rare -degenerative e invalidanti- sono costretti ad affrontare oltre gli ostacoli della malattia stessa, anche quelli della burocrazia.

Il numero maggiore di segnalazioni riguarda la difficoltà ad ottenere benefici o semplicemente una diagnosi (29%). Dalla comparsa dei sintomi alla diagnosi passano alle volte anni in cui i malati si sottopongono a visite di ogni genere e spesso all'umiliazione di non essere creduti o analizzati come "fenomeni strani".

Arrivati ad una diagnosi non è poi semplice veder riconosciuti i propri diritti. Al secondo posto, infatti, con il 16%, si trovano le segnalazioni sulla difficoltà di accesso alle cure: dal momento che è difficile trovare dei centri di cura adeguati ed a volte tali centri non sono proprio presenti sul territorio italiano. Da qui la necessità di doversi spostare all'estero (lo denunciano il 15% delle segnalazioni).

I costi delle cure sono spesso elevati e non sempre è possibile far fronte alle spese, soprattutto tenendo conto del fatto che, in alcuni casi, lo stato invalidante della malattia rende impossibile il lavoro (impatto economico e sociale della malattia: 12%). Le difficoltà continuano con l'accesso ai farmaci (12%, più che raddoppiate rispetto al '06), la mancanza di informazioni (11%) e l'accesso alle cure innovative (5%, quasi raddoppiate rispetto al '06).

E' per questo che chiediamo alla Commissione Igiene e Sanità del Senato, mostratasi sensibile al tema delle malattie rare, di tenere conto delle esigenze dei pazienti e delle relative famiglie (illustrate nel presente documento) nella stesura definitiva del **DDL da portare nelle sedi di approvazione**, nel più breve tempo possibile.

Tale disegno di legge dovrebbe contenere tutti i **punti di forza dei vari Disegni in discussione**, come ad esempio fondi destinati alla ricerca e/o farmaci orfani, protocolli di cura personalizzati, aggiornamento e revisione dei LEA, aggiornamento dell'elenco delle patologie rare esenti dal pagamento dei ticket, abbreviazione dei tempi per la disponibilità -in tutte le Regioni italiane- di farmaci orfani approvati dall'EMA, coinvolgimento attivo delle organizzazioni civiche e associazioni dei malati nella definizione delle politiche, delle azioni di verifica e monitoraggio dei centri di riferimento, etc.

**Alla luce dei bisogni espressi dai cittadini e dalle Associazioni, Cittadinanzattiva propone di:**

### 1. Ridurre le distorsioni del Federalismo.

E' necessario ridurre le differenze di trattamento e di cura tra le Regioni, per garantire così l'UNIVERSALITA' del SSN, a maggior ragione per i pazienti che sono affetti da patologie rare a bassissima incidenza sulla popolazione. A tal fine è opportuno:

- prevedere all'interno dei Livelli Essenziali di Assistenza l'erogazione gratuita dei farmaci innovativi, orfani, di fascia C, parafarmaci, prodotti alimentari -atti alla cura e alla gestione delle complicanze delle patologie rare- destinando le necessarie risorse economiche per rispondere a tutti questi bisogni, che, avendo forte impatto non solo al livello sanitario, ma anche sociale, richiede assunzione di responsabilità da parte



dell'intero Ministero del Welfare. Occorre inoltre **garantire massima trasparenza** nella gestione e nell'utilizzo delle risorse destinate;

- **Ridurre le differenze di trattamento e di cura** tra le Regioni, e diminuire la necessità di spostarsi dalla regione di residenza per trovare cure adeguate, attraverso la reale e costante condivisione delle informazioni tra i diversi centri di riferimento al livello nazionale, interregionale, regionale e locale.

## **2. Assicurare la presa in carico.**

- Garantire il coordinamento degli interventi tra la medicina di base, i centri di riferimento specialistici, la medicina del territorio, al fine di ottenere l'unificazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e l'integrazione Ospedale-Territorio ed evitare così la frammentazione dei percorsi e la reale ed efficace presa in carico del paziente da parte dei servizi territoriali;
- assicurare la presenza di case manager (o tutor), che possano orientare e supportare il cittadino in tutti gli aspetti amministrativi, sociali e sanitari;
- prevedere percorsi diagnostico-terapeutici personalizzati in base alle condizioni specifiche nelle quali si trovano i singoli pazienti;
- garantire il Coordinamento tra i vari Centri di Riferimento, ai diversi livelli (regionale, interregionale, nazionale, europeo), al fine di migliorare le conoscenze su ciascuna patologia.

## **3. Garantire l'accesso alle terapie farmacologiche esistenti.**

- Aggiornare costantemente l'elenco dei farmaci previsto dalla Legge 648/1996, in particolare per i farmaci off-label per la cura delle patologie rare;
- semplificare le norme in materia di immissione in commercio dei farmaci atti alla cura delle patologie rare, nonché diminuire i tempi per la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale delle Autorizzazioni all'Immissione in Commercio (AIC), al fine di diminuire il tempo per l'accesso alle terapie da parte dei pazienti;
- prevedere l'immediata implementazione nel territorio nazionale delle decisioni prese a livello europeo in tema di farmaci orfani e innovativi, garantendo così gradi di accesso uniformi nei Paesi U.E.;
- garantire tempestivamente la disponibilità dei farmaci nei PTOR, dei farmaci approvati al livello nazionale dall'AIFA (che divengono pertanto parte integrante dei LEA).

## **4. Promuovere la ricerca.**

- Coordinare l'attività di ricerca pubblica con quella privata, al fine di ottimizzare gli sforzi di tutti i soggetti;

- incrementare il fondo per la ricerca pubblica nel campo dei farmaci orfani;
- promuovere l'attività d'informazione, nei confronti dei pazienti, sulle sperimentazioni cliniche in atto, laddove non esistano ancora trattamenti autorizzati per la specifica patologia. I centri di riferimento attraverso il coordinamento con l'Osservatorio Nazionale Sperimentazione Clinica dell'AIFA, forniscono le informazioni ai pazienti sulle sperimentazioni cliniche in atto e sui centri che le effettuano.

## **5. No alla discriminazione tra pazienti.**

Tutti i cittadini con patologie rare (riconosciute legalmente dal SSN – DM 279/2001 - e non comprese nell'elenco del DM) devono trovare nel SSN almeno lo stesso grado di assistenza sanitaria garantita ai pazienti affetti da patologia cronica. Per questo è fondamentale:

- aggiornare e integrare, con cadenza annuale, l'elenco delle patologie rare previsto dal D.M. 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 ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

## **6. Garantire l'accesso ai benefici socio-economici.**

- Aggiornare il D.M. 5-2-1992 "Approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti." (Pubblicato nella Gazz. Uff. 26 febbraio 1992, n. 47, S.O.), al fine di riconoscere i relativi benefici connessi (economici e non) anche ai pazienti affetti da patologie rare;
- unificare i procedimenti di riconoscimento dell'invalidità civile ed handicap;
- aggiornare il Decreto 2 agosto 2007 "Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante", al fine di semplificare il procedimento di controllo sulla permanenza dello stato invalidante anche ai pazienti affetti da patologie rare, riconosciuti invalidi civili e che rientrino nei criteri previsti dal citato Decreto.

## **7. Assicurare l'accesso a presidi, protesi ed ausili personalizzati e di qualità.**

- Aggiornare e integrare il Decreto Ministeriale 27 agosto 1999, n.332 "Nomenclatore Tariffario delle Protesi. Regolamento recante norme per le prestazioni di assistenza protesica erogabili nell'ambito del servizio sanitario nazionale: modalità di erogazione e tariffe.", garantendo l'erogazione gratuita dei dispositivi (appropriati, personalizzati, di qualità) ai pazienti affetti da patologie rare. Qualora il paziente necessiti di un dispositivo non compreso nell'elenco, e la richiesta sia supportata da adeguata certificazione medica, lo Stato garantisce la differenza di prezzo.

## **8. Investire in formazione degli operatori socio-sanitari.**

- Promuovere un'adeguata formazione dei Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta sul tema "malattie rare", al fine di garantire ai pazienti una tempestiva diagnosi della patologia, un percorso diagnostico terapeutico appropriato, nonché il tempestivo accesso alle cure;
- formare/sensibilizzare gli operatori socio-sanitari che erogano servizi in ADI e/o sostegno scolastico a riconoscere ed affrontare correttamente le necessità al paziente e della famiglia.

#### **9. Assicurare la partecipazione delle organizzazioni civiche e di pazienti.**

- Coinvolgere le associazioni nella definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici;
- prevedere la partecipazione attiva delle Associazioni nella definizione, implementazione e monitoraggio delle politiche sanitarie aventi ad oggetto le patologie rare.  
In tal senso le Organizzazioni di cittadini devono rivestire un importante ruolo decisionale nella politica farmaceutica, nell'aggiornamento dell'elenco delle patologie rare (D.M. 18 maggio 2001, n. 279) e del Nomenclatore delle Protesi, nonché in tema di invalidità civile ed handicap.

**Farmaci orfani e principi attivi autorizzati a livello centralizzato dall'EMA secondo l'indicazione per la designazione, la data di autorizzazione dell'EMA e la Gazzetta Ufficiale per l'immissione in commercio in Italia (aggiornati al 31 marzo 2008)**

<b>Farmaco Orfano</b>	<b>Principio attivo</b>	<b>Indicazione per la designazione di farmaco orfano</b>	<b>Data di autorizzazione EMA</b>	<b>Gazzetta Ufficiale</b>
Aldurazyme	Laronidasi	Mucopolisaccaridosi di tipo I	10/06/03	G. U. n. 277 25/11/2004
Atriance	Nelarabina	Leucemia linfoblastica acuta	22/08/07	
Busilvex	Busulfan	Trattamento di condizionamento precedente al convenzionale trapianto di cellule emopoietiche progenitrici - HPCT	09/07/03	G.U. n. 145 24/6/2005
Carbaglu	Acido carglumico	Iperammonemia dovuta alla deficienza di N-acetilglutammato sintasi	24/01/03	G.U. n. 278 26/11/2004
Cystadane	Betaina anidra	Omocistinuria	15/02/07	
Diacomit	Stiripentolo	Epilessia mioclonica severa dell'infanzia	04/01/07	
Elaprased Evoltra	Idursulfase Clofarabina	Mucopolisaccaridosi di tipo II (Sindrome di Hunter) Leucemia linfoblastica acuta	08/01/2007 29/05/06	G.U. n. 67 21/3/2007
Exjade	Deferasirox	Trattamento del sovraccarico cronico di ferro in pazienti con beta talassemia major	28/08/06	G.U. n. 85 12/4/2007
Fabrazyme	Agalsidasi beta	Malattia di Fabry	04/05/01	G.U. n. 27 1/2/2002
Glivec	Imatinib	Leucemia mieloide cronica	27/08/01	G. U. n. 3 4/1/2002
Gliolan	5-aminolevulinic acid hydrochloride	Glioma Maligno	07/09/2007	
Increlex	Mecasermin	Deficit di IGF-1	03/08/07	
Inovelon	Rufinamide	Sindrome di Lennox-Gastaut	16/01/07	
Litak	Cladribina	Leucemia a cellule capellute	14/04/04	
Lysodren	Mitotano	Carcinoma corticosurrenalico (corticosurrenale)	28/04/04	G. U. n. 46 25/2/2005
Myozyme	Alglucosidasi alfa	Malattia di Pompe (deficit di a-glucosidasi acida)	29/03/06	G.U n. 273 23/11/2006
Naglazyme	Galsulfase	Mucopolisaccaridosi di tipo VI	24/01/06	G.U. n. 46 24/2/ 2007
Nexavar	Sorafenib tisolato	Carcinoma a cellule renali	19/07/06	G.U. n. 272 2/11/2006
Onsenal	Celecoxib	Poliposi adenomatosa familiare	17/10/03	
Orfadin	Nitisinone	Tirosinemia ereditaria di tipo 1	21/02/05	
Pedea	Ibuprofene	Dotto arterioso pervio	29/07/04	G.U. n. 277 25/11/ 2004
Photobarr	Porfimer sodico	Ablazione della displasia grave nei pazienti affetti da esofago di Barrett	25/03/04	
Prialt	Ziconotide	Dolore cronico in pazienti che richiedono analgesia intratecale	21/02/05	G.U. n. 114 18/5/ 2007
Replagal	Algasidase alfa	Malattia di Fabry	04/05/01	G.U. n. 28 2/2/2004
Revatio	Sildenafil	Iperensione arteriosa polmonare	28/10/05	G. U. n. 176 31/7/2006
Revlimid	Lenalidomide	Mieloma multiplo	14/06/07	G. U. n. 50 28/2/2008

Savene	Dexraroxano	Extravasazione dell'antraciclina	28/07/06	
Siklos	Idroxy carbamide	Anemia a cellule falciformi	29/06/07	
Soliris	Eculizumab	Emoglobinuria parossitica notturna	20/06/07	
Somavert	Pegvisomant	Acromegalia	13/11/02	G. U. n 276 24/11/ 2004
Sprycel	Dasatinib	Leucemia mieloide cronica	20/11/06	G.U. n. 120 25/5/2007
Sutent	Sunitinib malato	Tumori stromali del tratto gastrointestinale	19/07/06	G.U. n. 272 22/11/2006
Tasigna	Nilotinib	Leucemia Mieloide Cronica	19/11/2007	
Thelin	Sitaxentan sodico	Iperensione arteriosa polmonare	10/08/06	G.U. n. 271 21/11/2007
Torisel	Temsilormus	Carcinoma delle cellule renali	19/11/07	
Tracleer	Bosentan	Iperensione arteriosa polmonare	15/05/02	G. U. n. 279 3/7/2003
Trisenox	Triossido di arsenico	Leucemia promielocitica acuta	05/03/02	G. U. n. 236 10/10/ 2003
Ventavis	Iloprost	Iperensione polmonare primaria	16/09/03	G.U. n. 277 25/11/2004
Wilzin	Zinco acetato diidrato	Morbo di Wilson	13/10/04	G. U. n. 196 24/8/2005
Xagrid	Anagrelide	Trombocitemia essenziale	16/11/04	G.U. n. 130 7/6/2006
Xyrem	Sodio oxibato	Narcolessia	13/10/05	G.U. n. 53 5/3/2007
<b>Yondelis</b>	Trabectedina	Sarcoma dei Tessuti Molli	17/09/2007	
Zavesca	Miglustat	Malattia di Gaucher	20/11/02	G.U. n. 277 25/11/2004

Fonte: Elaborazione dati del Centro Nazionale Malattie Rare su dati EMEA (<http://www.emea.europa.eu/>)