

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

CONGRESSO INTERNAZIONALE MALATTIE RARE E MEDICINALI ORFANI

27- 31 Ottobre 2008

27 OTTOBRE 2008: MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI: DALL' UNIONE EUROPEA AD UN APPROCCIO INTEGRATO DELLE AZIONI NAZIONALI

→ G. Zotta – La ricerca scientifica per le malattie rare

Il dott. Zotta ha esposto i motivi che hanno sostanziato l'interesse del Ministero della Salute nei confronti delle malattie rare e gli interventi che, il Ministero stesso, ha cercato e cerca di attuare per far fronte alle esigenze e richieste del malato raro.

Fondamentalmente, le difficoltà diagnostiche, le scarse opzioni terapeutiche, l'andamento cronico della malattia e del dolore e gli esiti spesso invalidanti hanno indotto il Ministero della Sanità ad attuare dei provvedimenti tra i quali:

- ◆ 2003 - per la prima volta, è stato attuato lo stanziamento di cinque milioni di euro per la ricerca in tema di m. r.
- ◆ finanziamenti ad istituzioni sanitarie in modo da favorire la creazione e conservazione di una rete funzionale che si occupi di m. r.
- ◆ 2006 – legge finanziaria 296 che mira a garantire la continuità dell'intervento, inteso come ricerca e assistenza, nell'ambito delle m. r.

Questi azioni sono stati fatte nella prospettiva di migliorare la qualità dell'assistenza ai malati rari. Inoltre si sta cercando di realizzare, mediante un registro nazionale, la raccolta dei dati epidemiologici necessari per un progresso nella diagnosi e nella terapia. Infatti, uno degli obiettivi della Sanità, oltre quello di sviluppare strumenti diagnostici adatti, è quello di implementare il registro nazionale delle m. r. in quanto si ritiene che sia un valido strumento per individuare i bisogni inevasi e le priorità di intervento sanitario.

Considerando le conoscenze scientifiche come un sapere da condividere l' ISS (Istituto Superiore di Sanità) si è impegnato in un progetto di collaborazione con gli U.S.A. sia per importare ed esportare cultura scientifico-medica sia per costruirla usufruendo di un clima culturale-scientifico vasto.

→ **F. Palumbo – I livelli essenziali di assistenza**

Il dott. Palumbo, con il suo intervento, ha sottolineato che affinché possa essere garantito un livello essenziale di assistenza al malato è necessario, tra le altre cose, aggiornare l'elenco delle malattie rare; di ciò aveva cominciato ad occuparsene il passato governo facendo sì che, oltre le preesistenti malattie, se ne aggiungessero altre 109. Tale ampliamento garantirebbe il progresso della ricerca scientifica oltre che una serie di vantaggi per il soggetto portatore di m. r., uno dei quali la gratuità dell'assistenza.

In effetti, negli ultimi due anni, il Governo si è mosso in modo tale da tutelare il cittadino malato; cioè ha fatto scelte programmatiche e allocative dei fondi per la ricerca in modo tale da permettere lo sviluppo della ricerca e garantire assistenza al malato raro. Ogni regione infatti dispone di un fondo nazionale a cui attingere per far fronte alle esigenze sanitarie del proprio territorio.

Secondo Palumbo, un buon livello di assistenza potrebbe essere raggiunto attraverso un lavoro sinergico di collaborazione e scambio di saperi da parte delle regioni; cosa che in parte avviene nelle regioni italiane del nord-est le quali hanno avviato, con successo, un programma sistemico integrato grazie al quale il cittadino non viene lasciato da solo nella ricerca delle strutture più adeguate e viene indirizzato, qualora la regione di appartenenza ne fosse sprovvista, verso le istituzioni di competenza presenti nelle regioni "esperte".

Palumbo ha anche espresso l'idea che sarebbe opportuno, per rendere l'Italia un paese in cui l'assistenza è massimamente garantita, creare dei nuclei regionali collaboranti. Ad esempio quattro/cinque nuclei composti da regioni confinanti, come quelle del nord-est, quelle del nord-ovest, quelle del centro-sud e le isole, potrebbero non solo rispondere meglio alla domanda assistenziale del soggetto, ma anche agevolare la circolazione del sapere e delle conoscenze, nuove o meno che siano, sulle diverse malattie oltre che rendere meno faticoso ed oneroso il percorso del malato verso una diagnosi.

→ **A. Montserrat – La Comunicazione della Commissione europea: le priorità nelle malattie rare**

Montserrat, con il suo intervento, ha ampliato il campo visivo, spostando l'argomento dal piano nazionale a quello europeo. Da una panoramica sulla situazione sanitaria Europea, in merito sempre alla questione delle m. r., emergerebbe che solo la Francia ottempera ai suoi obblighi sanitari, riuscendo a garantire ottimi livelli di ricerca e di assistenza. Tali risultati sarebbero da attribuire alla stesura e all'adozione di un ottimo piano nazionale sulle m. r.

Gli altri paesi dell'Unione, non avendo una politica integrata che permetta la stesura, e conseguentemente il rispetto, di un piano nazionale sulle m. r., sono meno efficienti e veloci nella presa in carico del malato. Questa discrepanza nei livelli di assistenza e ricerca tra i vari paesi ha indotto la Comunità stessa, circa due anni fa, a cercare di dar vita ad un piano che coinvolgesse tutti i paesi, stando attenta però a rispettare le diversità culturali ed organizzative di ognuno di essi.

L'Unione Europea non può intervenire sull'organizzazione interna del sistema sanitario di ogni singolo paese, ma può coordinare, laddove i paesi membri lo vogliano, una loro collaborazione creando, ad esempio, reti di riferimento per le m. r. e le malattie croniche. Uno dei vantaggi potrebbe essere un minor dispendio di energie; il medico che prende in carico il malato, infatti disporrebbe di riferimenti, oltre che sul piano regionale e nazionale, europei verso cui indirizzare il proprio paziente.

Tali reti devono avere due priorità:

- ◆ far viaggiare la conoscenza, cioè ogni paese deve poter usufruire delle conoscenze e dei progressi, riguardanti le diverse malattie, che sono stati raggiunti in altri paesi
- ◆ laddove, nonostante la circolazione del sapere tra i vari paesi, i margini di intervento nel paese di appartenenza del malato siano ancora pochi, far viaggiare il paziente disponendo di coordinate geografiche verso cui indirizzarlo.

A questo proposito il progetto EUROPLAN aspira a mettere a disposizione dei paesi che ancora non hanno conoscenze approfondite su certe m. r. la conoscenza raggiunta altrove. Per far sì che il sapere sia errante è importante avere un Comitato Consultivo che si occupi, appunto, della circolazione di comunicazioni scientifiche tra i paesi.

Un tale lavoro sinergico deve prendere in considerazione, come uno dei primi passi da compiere, la revisione dell'attuale codifica delle m.r. . Urge una messa a punto in quanto una malattia invisibile a livello statistico e di classificazione è, di conseguenza, invisibile a livello sociale-assistenziale negando così, al malato, i diritti di cui potrebbe e dovrebbe godere.

→ **D. Taruscio – Il progetto europeo EUROPLAN**

La dottoressa Taruscio, responsabile del CNMR (Centro Nazionale Malattie Rare) ha presentato il progetto triennale EUROPLAN, che punta su una strategia di condivisione di tutte le fasi del progetto stesso da parte dei paesi membri (possono però prendervi parte anche i paesi non membri) e che cerca di riunire le varie informazioni inerenti le diverse m. r. distribuite sul territorio europeo. Si vuole acquisire saperi e discuterli per poi decidere quali aspetti e tematiche, relative alle m. r., sono carenti e quindi bisognosi di attenzione in modo tale da favorirne il progresso e garantire assistenza ai malati. Si lavora per cercare di riunire le conoscenze, le diverse esperienze e le azioni intraprese dalle istituzioni sanitarie dei diversi paesi in modo tale da poter valutare l'impatto dei diversi piani nazionali e adottarli, qualora si rivelino proficui, anche in altre realtà con le dovute attenzioni per le diversità esistenti.

La dottoressa ci ha informati che il 17 e il 18 novembre, in Francia, si terranno due giornate interamente dedicate alle m. r., a cui parteciperanno ventitré paesi dell'Unione, e da cui il progetto EUROPLAN si attende una stimolazione di discussioni sulle m. r. e quindi l'attuazione di strategie e piani nazionali adatti alle diverse realtà culturali dei paesi membri.

→ **N. Garuglieri – Il coordinamento interregionale per il monitoraggio delle attività assistenziali delle malattie rare**

Con questo intervento è stata messa in luce la necessità di creare un sistema di rete che renda comunicanti le diverse regioni. A tal proposito nasce La Consulta Nazionale delle m. r. che mira ad incentivare un confronto tra le associazioni che rappresentano il malato e le istituzioni che dovrebbero prenderlo in carico sotto i vari aspetti. Uno degli obiettivi che la Consulta si impone è quello di migliorare la qualità della vita del malato.

Ad ora è stato istituito un numero verde **800 896949** e un sito www.consultanazionalemalattierare.it mentre per il futuro si auspicano i seguenti risultati:

- ◆ aggiornamento delle liste delle m. r.
- ◆ screening neonatali
- ◆ registri nazionali dei pazienti di m. r.
- ◆ sopravvivenza e sviluppo dei farmaci orfani

28 OTTOBRE 2008: MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI: LE DIFFICOLTÀ DI CONIUGARE BISOGNO ASSISTENZIALE E SCARSITÀ DI RISORSE

→ **I. Marino – Proposte legislative**

Marino, presidente della commissione parlamentare di inchiesta sull'efficacia e l'efficienza del servizio sanitario nazionale, ha esposto i punti che hanno orientato la stesura dell'emendamento presentato nella finanziaria del 2008.

Tali punti sono essenzialmente tre:

- ◆ gli aspetti supportivi, quali farmaci, alimenti, attrezzi, devono essere introdotti nei livelli essenziali di assistenza
- ◆ necessità di realizzare protocolli personalizzati per pazienti con gravi difficoltà
- ◆ necessità di avere un luogo di coordinamento nazionale delle m. r. in modo da sorvegliare sui livelli di ricerca, su quelli assistenziali ed organizzativi e renderli uguali in tutto il paese senza creare eccessive diversità tra le varie regioni.

→ **E. Garaci – Impegno dell'Istituto Superiore di Sanità**

Le Istituzioni devono garantire ai malati rari una qualità di vita e livelli di assistenza adeguati. Il malato e la sua famiglia devono essere supportati attraverso assistenza socio-economica. La sanità pubblica deve quindi far fronte a due esigenze: la ricerca e il progresso da un lato e l'erogazione di prestazione ottimali, efficaci ed efficienti dall'altro.

→ **D. Taruscio – Attività del Centro Nazionale Malattie Rare**

La dottoressa Taruscio, responsabile del CNMR, ha esposto un dato quasi allarmante: solo il cinquanta per cento delle regioni ha un registro/elenco delle m. r..

In tema di malformazioni ha messo in evidenza che molte di esse potrebbero essere evitate con l'assunzione, in gravidanza, di acido folico. Questo dato ha fatto sì che si pensasse di dare avvio ad una campagna di sensibilizzazione sull'assunzione, per il sano sviluppo del feto, dell'acido folico in gravidanza.

Il CNMR collabora con gli U. S. A. e ha dato avvio a due progetti:

EUROPLAN

E-RARE

→ **G. Rasi – Il ruolo dell'Agenzia Italiana del Farmaco**

I farmaci orfani, destinati alla cura delle m. r., non vengono prodotti o immessi sul mercato a causa della domanda insufficiente a coprire i costi di produzione e fornitura. Lo status di *orfano* gli viene dato al fine di incoraggiare lo sviluppo in quanto necessario per curare una determinata patologia. Le regioni, a tal proposito, hanno fondi necessari per far fronte al loro acquisto.

È importante però, secondo Rasi, al fine di razionalizzare le risorse e fare inutili sprechi che andrebbero a gravare sulla ricerca stessa e sulla qualità dei livelli di assistenza, somministrare tali farmaci attraverso appositi e studiati protocolli che garantiscano il monitoraggio del paziente e dello sviluppo della ricerca.