

# Piano Nazionale Malattie Rare

Osservazioni e commenti per la consultazione pubblica

---

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus

FEBBRAIO 2013

<b>PREMESSA.....</b>	<b>3</b>
<b>CONSIDERAZIONI DI CARATTERE GENERALE .....</b>	<b>3</b>
<b>OSSERVAZIONI PUNTUALI AL DOCUMENTO PNMR 2013-1016 .....</b>	<b>4</b>
3 GOVERNANCE DEL SISTEMA (P. 27) .....	5
3.1 RETE (P. 28) .....	5
3.2 SISTEMA NAZIONALE DI MONITORAGGIO: REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE, REGISTRI REGIONALI E FLUSSO INFORMATIVO (P.29).....	6
3.3 NOMENCLATURA E CODIFICA (P. 29) .....	6
3.4 PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE (P. 29) .....	6
3.5 ASSOCIAZIONI/ EMPOWERMENT (P.30) .....	7
3.6. RICERCA (P.30) .....	8
3.7.1 FORMAZIONE DEI PROFESSIONISTI (P. 31) .....	8
3.7.2 FORMAZIONE DEI PAZIENTI.....	8
3.8 INFORMAZIONE (P.31) .....	8
3.9.2 PREVENZIONE SECONDARIA (P. 32).....	9

## Premessa

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus, nell'accogliere con spirito partecipativo l'invito del Ministero della Salute a commentare la proposta di Piano Nazionale per le Malattie Rare, offre il suo contributo col documento in lettura.

## Considerazioni di carattere generale

La Raccomandazione 2009/C 151/02 della Commissione e del Consiglio Europeo su un'azione nel settore delle malattie rare, impegna gli stati membri ad adottare un Piano Nazionale per le Malattie Rare entro il 2013.

UNIAMO FIMR Onlus, si batte da molti anni per il raggiungimento di questo obiettivo, non da ultimo impegnandosi, su indicazione di EURORDIS, nell'ambito del più generale progetto EUROPLAN (Progetto Europeo per promuovere i Piani Nazionali per le Malattie Rare), nell'organizzazione della Conferenza nazionale sulle malattie rare svoltasi a Firenze dall' 11 al 13 novembre 2010, alla quale hanno avuto modo di partecipare e contribuire fattivamente alla riflessione tutti i portatori di interesse del settore delle malattie rare.

Per questo motivo, nell'esprimere la propria soddisfazione per il fatto che si è finalmente attivato il processo che dovrebbe condurre all'approvazione del Piano Nazionale per le Malattie Rare (anche se le vicende politiche ne hanno fin da subito reso più arduo il percorso), UNIAMO FIMR Onlus non può nascondere la propria delusione, oltre che per una serie di motivi puntuali che verranno più dettagliatamente descritti nelle pagine che seguono, per alcune aspetti critici di ordine generale. Il processo di stesura del PNMR e lo sguardo complessivo alla proposta, infatti, evidenziano, ancora una volta, le criticità che hanno caratterizzato, a volte più marcatamente a volte, fortunatamente, in maniera più leggera, la governance delle malattie rare in questi anni in Italia. Ci riferiamo, in particolare, a:

- il metodo utilizzato:
  - nel processo di elaborazione della bozza del Piano: è mancato il coinvolgimento dei malati rari e dei loro rappresentanti nel processo di stesura del Piano, disconoscendo il metodo di lavoro partecipato e condiviso sperimentato con l'organizzazione della Conferenza Nazionale del progetto Europlan di cui sopra. Ancora una volta non si è colta l'occasione per dare piena applicazione ad un punto sostanziale delle Raccomandazioni del Consiglio Europeo emanate l'8 giugno del 2009 (2009/C 151/02) su un'azione nel settore delle malattie rare: "VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI. 18";
  - per la definizione della struttura del Piano: è evidente la mancanza di qualsivoglia riferimento alle modalità di monitoraggio e valutazione delle modalità di implementazione e dei risultati del Piano, con il chiaro rischio che quindi sia un piano più dichiarativo (il classico "libro dei sogni") che operativo (non c'è alcun chiaro riferimento alle azioni, alle responsabilità, ai tempi di realizzazione, alle risorse per l'implementazione del Piano) oppure che produca come effetto un aggravarsi delle diseguità di accesso che già oggi è possibile riscontrare fra i vari territori. A tal proposito si ritiene assolutamente necessaria un'integrazione del Piano con una declinazione più operativa degli obiettivi e dei relativi tempi di realizzazione nonché con l'indicazione dei risultati attesi anche al fine di facilitare la successiva azione di monitoraggio e valutazione che potrebbe anche avvalersi delle strutture di supporto esistenti;
  - la difformità di linguaggio utilizzato: è evidente che la scrittura del Piano è avvenuta a più mani e di come vi sia la necessità di uniformare terminologia e contenuti (es. Centri di expertise, Centri esperti, Centri di competenza, Centri di riferimento), anche verificando la piena corrispondenza dei significati attribuiti ai diversi termini utilizzati;
- L'opportunità persa di dotarsi di uno strumento innovativo: la scelta anche politica di rendere il PNMR una cornice di legittimazione, inquadramento e quindi di conferma di varie misure già

- esistenti e già oggetto di valutazioni critiche che ne hanno evidenziato i limiti e le gravi problematiche intrinseche ci appaiono in contrasto con lo spirito migliorativo dello status quo insito nelle raccomandazioni europee sui piani e sui suoi contenuti;
- Mancata soluzione al meccanismo di aggiornamento dell'elenco malattie rare: si tratta di una criticità molto importante per i pazienti. Ad oggi non si è ancora compiuto l'atteso aggiornamento dell'elenco delle malattie rare riconosciute di cui al D.M.279/2001. Il DPCM di aggiornamento dei LEA, che lo dovrebbe contenere, giace senza giungere all'approvazione. È necessario studiare un meccanismo che permetta periodicamente alle malattie rare di essere "riconosciute", senza legare ciò ad atti che la politica o altre forze ne pregiudichino l'elaborazione, l'approvazione o la sua abrogazione. Inoltre per collocare correttamente il paziente raro al centro del sistema sarebbe necessario coordinare questo con l'aggiornamento di altre misure quali ad esempio il "Nomenclatore tariffario delle protesi e ausili";
  - Mancata previsione di un censimento e monitoraggio delle prestazioni extra-LEA regionali: riteniamo questo un elemento di conoscenza importante, anche in funzione di programmazione nazionale sanitaria;
  - Mancata inclusione di misure integrate socio-sanitarie: mettere il paziente raro al centro del sistema, dare un contenuto al concetto di "presa in carico" significa prevedere e coordinare anche prestazioni a rilievo socio-sanitario e sociale integrate;
  - Mancato recepimento della norma nota come "Decreto Balduzzi": nel testo della proposta di piano si fa riferimento a norme abrogate o novellate dal D.L. n. 95/2012 convertito con Legge n. 135/2012;
  - Incompleta azione di Empowerment prevista: riteniamo essenziale per un corretto approccio al concetto di Empowerment sottolineare che pur essendo apprezzabili le azioni previste nella proposta di piano riconducibili ad una dimensione di empowerment psicologico e di partecipazione, sebbene in realtà non sia del tutto adeguata alla definizione originale di empowerment psicologico data dagli autori e recepita pure dall'OMS, manca la dimensione di empowerment organizzativo che contempli la gestione e il monitoraggio del piano, e non soltanto la pur necessaria valutazione partecipativa ex post;
  - L'incertezza delle risorse: altro aspetto che ci preoccupa gravemente, in quanto
  - oltre a non vedere nel PNMR alcuna previsione di spesa per eventuali nuove misure adottabili, c'è da registrare la drammatica riduzione di fondi di finanziamento per le misure già operative e considerate nel piano stesso ("spending review").

UNIAMO FIMR Onlus, quindi, oltre a chiedere risorse congrue e certe per il Piano, chiede, altresì, di ragionare per bisogni assistenziali e non esclusivamente per categorie di patologie omogenee, per evitare l'eccessiva frammentazione delle (poche) risorse messe a disposizione. Sul tema delle risorse va, altresì, evidenziata la necessità di riconoscere in maniera più congrua le prestazioni rese dai professionisti sanitari ai malati rari, che si caratterizzano chiaramente per una maggiore complessità rispetto al paziente comune, anche in ragione del coordinamento multidisciplinare e multiprofessionale che spesso richiedono.

Infine, pensiamo che a dodici anni dall'approvazione del D.M. 279/2001 ci siano le condizioni per un approccio diverso del SSN verso il malato raro. Un approccio che certamente non può fare a meno della Rete dei presidi o di un flusso informativo epidemiologico, clinico e terapeutico. Ma che deve trovare una dimensione più unitaria, equa, totale nell'universo "malati rari", integrata con misure sociali e socio-sanitarie, con un accesso protetto. Solo in questo modo saranno reali le speciali tutele per i malati rari già promosse dall'Unione Europea e previste in prima istanza nel D.M. 279/2001.

Il Piano Nazionale Malattie Rare sarebbe potuto essere l'occasione giusta per intraprendere questo percorso di innovazione e di miglioramento della offerta di salute per tutti i malati rari.

## Osservazioni puntuali al documento PNMR 2013-1016

Nel riscontrare, positivamente, che la bozza del PNMR tiene conto di molte delle indicazioni emerse dalla Conferenza Nazionale di novembre 2010 promossa da UNIAMO FIMR Onlus nell'ambito del progetto EUROPLAN, nonché anche di diverse altre istanze sostenute da UNIAMO FIMR Onlus e rese

evidenti dagli esiti dei numerosi progetti promossi in questi anni, non ci si può tuttavia esimere dall'osservare alcune criticità.

Le riflessioni e proposte che seguono sono il frutto di un lavoro di confronto e dibattito promosso da UNIAMO FIMR Onlus al proprio interno con le associazioni federate nei due incontri di Verona (18-1) e Roma (28-1), con circa cinquanta associazioni partecipanti, poi approvato a livello di Consiglio Direttivo e successivamente condiviso anche con i diversi stakeholder del settore delle malattie rare in un incontro svoltosi a Roma il 29-1.

Le modifiche e/o integrazioni da apportare alla bozza del PNMR sono state definite attraverso l'analisi critica degli obiettivi del Piano per ciascuna macro-area all'interno della quale sono declinati (pp. 27-32).

### **3 Governance del sistema (p. 27)**

In merito alla previsione di "Istituzione di un Comitato Nazionale con la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti ..." si osserva:

- È da chiarire fin da subito la collocazione istituzionale del Comitato Nazionale e i relativi poteri che dovrebbe avere.
- Fra i compiti del Comitato Nazionale sono da prevedere anche le funzioni di programmazione, di monitoraggio e di valutazione, anche avvalendosi delle strutture di supporto già esistenti a ciò deputate.
- Fra i componenti vanno inclusi esplicitamente anche i rappresentanti dei professionisti sanitari (ad es. attraverso il coinvolgimento delle società scientifiche), dei ricercatori (Ministero dell'Istruzione) e delle industrie farmaceutiche (Farmindustria) oltre che degli enti locali e dell'INPS, avendo cura di salvaguardare l'esigenza di garantire l'operatività del Comitato.
- Per l'individuazione dei partecipanti, con particolare riferimento alle rappresentanze dei malati rari, andranno esplicitati chiaramente le modalità e i criteri di selezione che non possono prescindere dalla rappresentatività, dalla competenza (debitamente certificata dall'esperienza maturata sul tema anche attraverso la presenza di atti formalizzati che attestino l'interrelazione delle associazioni con le Istituzioni e altri soggetti rilevanti per il sistema delle malattie rare) e dal radicamento territoriale sul territorio nazionale.

#### **3.1 Rete (p. 28)**

In merito alle indicazioni sugli assetti istituzionali, si osserva:

- UNIAMO FIMR si è da sempre battuta per garantire l'equità nell'accesso all'assistenza da parte dei malati rari: a distanza di oltre 10 anni dall'approvazione del DM 279/2001 riscontriamo quotidianamente il disconoscimento di questo principio. Come è possibile che nonostante gli strumenti siano stati comuni (DM 279/2001, Accordi Conferenza Stato-Regioni 2002, 2007 e 2010) i risultati siano ancora così diversi su aspetti di fondamentale importanza per la vita dei pazienti come la definizione dei Centri di Competenza, l'implementazione dei Registri regionali delle malattie rare e la definizione dei PDTA? Chi doveva fare e non ha fatto? Chi doveva controllare e non ha controllato? Perché a rimetterci è sempre il paziente?
- La rarità che caratterizza le malattie rare rende necessario pensare ad una modalità organizzativa che consenta di trattare la tematica delle malattie rare in maniera più centralizzata rispetto a quanto avviene attualmente, superando la frammentazione regionale, andando anche oltre alla sovra-regionalità su aspetti puntuali e arrivando alla previsione di Reti centralizzate per patologie/gruppi di patologie che comprendano anche servizi di assistenza sanitaria e sociale locali, con un centro di competenza coordinatore, sull'esempio del modello francese.
- All'interno di questo scenario tendenziale di lungo periodo, UNIAMO FIMR Onlus auspica che la sovra-regionalità venga fortemente promossa (non solo per le malattie ultra-rare), valorizzando le buone pratiche esistenti e definendo eventuali sistemi di incentivi legati ai risultati raggiunti ed, eventualmente, sanzioni per le inadempienze più gravi.

- In merito alle indicazioni sui centri di competenza, a proposito della previsione di “effettuare la valutazione periodica dei Presidi/strutture basata sia su indicatori di attività e di risultato, sia sulla soddisfazione del paziente” si osserva:
- UNIAMO FIMR Onlus auspica che tale processo tenga conto e valorizzi gli esiti del lavoro prodotto nell’ambito del progetto di definizione del modello di valutazione della qualità dei Centri di Competenza, attualmente in fase di sperimentazione con l’AgeNaS.
- In merito all’architettura informatica della rete si osserva:
- È utile inserire un rimando anche al Fascicolo Sanitario Elettronico nella logica di far viaggiare l’informazione e non i pazienti oltre che per evitare, con conseguente risparmio, le duplicazioni di esami e prestazioni; nonché un riferimento all’utilizzo delle migliori soluzioni tecnologiche esistenti al fine di fare viaggiare i dati clinici e i campioni biologici del paziente in luogo dei pazienti.
- Vanno inoltre individuate, all’interno delle attuali modalità di remunerazione degli interventi sanitari, delle forme di sostegno del tele-consulto e della tele-medicina nonché del coordinamento tra diverse organizzazioni e diversi professionisti sanitari necessari in interventi complessi come quelli spesso richiesti dalle persone con malattia rara

### **3.2 Sistema nazionale di monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali e flusso informativo (p.29)**

Con riferimento alla previsione “I Registri regionali e/o territoriali ed il Registro nazionale delle MR dovranno migliorare la copertura e l’efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, in armonia con i compiti istituzionali” si osserva:

- In considerazione dei ritardi nello sviluppo e nell’implementazione dei Registri Regionali delle Malattie Rare, UNIAMO FIMR Onlus auspica la previsione dell’introduzione di controlli e di conseguenti eventuali sanzioni nei confronti delle regioni che non ottemperano alle disposizioni di legge che ne prevedono l’istituzione e il funzionamento e, parallelamente, il sostegno anche economico al processo di avvio dei Registri delle Malattie Rare, valorizzando e diffondendo le buone pratiche esistenti.
- In ragione degli scopi epidemiologici e di sistema di sorveglianza dei Registri, deve essere garantita la “pubblicità”, in forma aggregata, dei dati raccolti ed è, altresì, auspicata la comunicazione periodica, ai portatori di interesse del settore delle malattie rare, di informazioni aggregate sui dati contenuti nei Registri in questione.
- In linea più generale, si segnala, inoltre, l’assenza di obiettivi programmatici sugli altri Registri che coinvolgono il malato raro (es. registro di malattia, registro di monitoraggio del farmaco, bio-banche,... ...) sui quali sarebbe, invece, utile prevedere l’avvio di una riflessione anche rispetto alle possibilità di integrazione e armonizzazione, soprattutto laddove il registro è strutturato anche come sistema per la gestione del paziente.

### **3.3 Nomenclatura e codifica (p. 29)**

Con riferimento alla previsione di “unificare e standardizzare la codifica delle malattie”:

- si propone di integrare la frase con l’aggiunta di “in linea con i sistemi di riferimento a livello internazionale”.

Con riferimento alla previsione di valutare la possibilità di adottare in Italia le modalità di codifica di MR utilizzate in ambito internazionale (tra cui eventualmente l’Orphan code), in aggiunta all’ICD nei flussi correnti:

- si propone di integrare nel modo seguente “... in aggiunta alla versione più aggiornata dell’ICD.

### **3.4 Percorso diagnostico assistenziale (p. 29)**

Premesso che è necessario ribadire nella parte iniziale del documento la centralità della persona nel processo di definizione del percorso diagnostico terapeutico assistenziale, si osserva che è utile completare la definizione del percorso con l’integrazione del termine “terapeutico” (“Percorso

diagnostico TERAPEUTICO assistenziale”), in linea con quanto già indicato negli Accordi della Conferenza Stato Regioni del 2002 e 2007.

Con riferimento alla previsione di “mettere in atto tutte le azioni volte a ridurre il ritardo diagnostico, creando strumenti ed infrastrutture capaci di guidare ed orientare tutti i medici verso il sospetto di MR” si propone:

- di integrare nel modo seguente “...ed orientare tutti i medici, a cominciare da quelli operanti nei punti nascita, verso ...”

Con riferimento alla definizione dei protocolli e dei percorsi assistenziali si osserva:

- Al fine di garantire l’equità di accesso al sistema di cura da parte dei malati rari con i medesimi bisogni assistenziali, la definizione dei protocolli diagnostici terapeutici assistenziali va necessariamente realizzata in maniera condivisa a livello nazionale o, in subordine, almeno a livello interregionale.

Il processo di definizione dei protocolli diagnostici terapeutici assistenziali va realizzato con il fattivo coinvolgimento dei rappresentanti delle associazioni dei malati rari.

Con riferimento alla previsione di “garantire che gli interventi previsti dal piano assistenziale siano attuati preferibilmente dagli ospedali o dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona con MR” si osserva:

- L’opportunità di inserire un riferimento a privilegiare, laddove possibile, l’assistenza domiciliare e, in generale, di potenziare il riferimento alla presa in carico sociale e socio-sanitaria.

Con riferimento alla previsione di “dare attuazione all’Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano in materia di “Presa in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale”” si segnala:

- l’opportunità di stralciare questo passaggio dal Piano, in quanto potenzialmente confliggente con l’approccio omnicomprensivo e per bisogni assistenziali di cui la Federazione è portatrice.

È, inoltre, necessario inserire altri riferimenti ad aspetti non considerati nel testo:

- ai Distretti Socio-Sanitari, in aggiunta ai più generici riferimenti ai servizi territoriali soprattutto per quel che attiene alla continuità dall’età pediatrica a quella adulta;
- all’opportunità di prevedere un percorso dedicato all’emergenza, urgenza e alla dimissione protetta attraverso l’integrazione fra ospedale e territorio;
- ai farmaci e a tutti gli altri trattamenti: a partire dagli integratori alimentari e dagli alimenti a fini medici speciali (anche attraverso l’esplicita previsione del recepimento del Prontuario Dietetico nazionale presso ogni Regione), e poi ausili, protesi, dispositivi medici, presidi medici, creme, etc. etc. indispensabili per il trattamento e il miglioramento per la qualità della vita delle persona con malattia rara.

Sull’accesso ai farmaci è da ribadire il ruolo centrale dell’AIFA nel determinare la definizione del Prontuario Farmaceutico Nazionale, riconoscendolo come diritto per i cittadini di tutte le Regioni e scoraggiando l’adozione di Prontuari Regionali restrittivi.

Sempre con riferimento al tema dei farmaci si segnala l’opportunità di prevedere fra gli obiettivi del Piano, attraverso l’adozione degli opportuni provvedimenti normativi, anche la definizione delle modalità più idonee a garantire il funzionamento dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze, in ragione delle imprescindibili caratteristiche dello stesso.

### **3.5 Associazioni/ Empowerment (p.30)**

Si propone una modifica del titolo del paragrafo nel modo seguente “Empowerment” e di aggiungere in premessa un inserto sul valore aggiunto delle associazioni.

Si consiglia di aggiungere in premessa anche la definizione di empowerment come “processo dell’azione sociale attraverso il quale le persone, le organizzazioni e le comunità acquisiscono competenza sulle proprie vite, al fine di cambiare il proprio ambiente sociale e politico per migliorare l’equità e la qualità di vita” Wallerstein (2006).

Si osserva, inoltre, che la partecipazione dei rappresentanti dei pazienti deve essere prevista non solo nella fase decisionale ma anche nella fase di monitoraggio, valutazione e controllo.

Con riferimento alla previsione “Particolare attenzione dovrà essere data al rispetto del diritto all’educazione e alla formazione, al lavoro e alla partecipazione sociale” si ritiene che I contenuti

proposti andrebbero più correttamente posizionati a livello del paragrafo 3.4 “Percorso diagnostico assistenziale” (che andrebbe dichiarato più esattamente come “Percorso diagnostico terapeutico assistenziale”), in quanto, partendo dal concetto di salute dell’OMS (come “stato di benessere fisico, psichico, sociale”) la presa in carico territoriale include tutti gli aspetti della vita del malato raro (educazione, lavoro, tempo libero, trasporti, sport, ecc.) non solo quelli legati alla malattia.

### **3.6. Ricerca (p.30)**

Rispetto alla previsione “Al fine di promuovere studi in grado di rispondere alle esigenze di salute delle persone con MR le ricerche sulle MR in ambito clinico, biomedico, di sanità pubblica e sociale, dovranno essere identificabili e tracciabili” si osserva:

- I risultati delle ricerche, siano essi positivi o negativi, devono essere resi pubblici e deve essere previsto un adeguato ritorno informativo ai pazienti coinvolti nell’ambito del progetto di ricerca nonché delle prassi consolidate per trasferire i risultati della ricerca all’assistenza al malato raro e alla sua famiglia;
- L’apertura ai finanziamenti internazionali solo agli IRCCS ha come conseguenza la difficoltà per i pazienti di coinvolgere i Centri di ricerca diversamente definiti.
- Rispetto alla previsione “concentrare prioritariamente le risorse dedicate alla ricerca sulle MR sulle aree meno sviluppate (clinica, sanità pubblica e area sociale) e indirizzate ai bisogni dei pazienti, su obiettivi condivisi tra i centri esperti e le eccellenze scientifiche” si osserva:
- È opportuno esplicitare l’importanza di favorire la partecipazione dei rappresentanti dei malati rari ai comitati istituzionali che indirizzano l’utilizzo dei fondi a sostegno della ricerca, in modo tale da poter contribuire a definire le priorità della ricerca in un’ottica che tenga adeguatamente conto anche delle necessità del paziente con malattia rara.
- In maniera analoga si sottolinea l’importanza di raccomandare l’importanza di favorire l’accesso dei malati rari e/o dei loro rappresentanti nei Comitati Etici.

#### **3.7.1 Formazione dei professionisti (p. 31)**

Si osserva, l’opportunità di:

- Inserire in maniera esplicita il tema del sospetto diagnostico nel percorso di formazione di base
- Prevedere l’opportunità del coinvolgimento dei pazienti nella formazione rivolta ai professionisti

#### **3.7.2 Formazione dei pazienti**

Si fa presente che l’esperienza citata - “Conoscere per assistere” - non è rivolta ai pazienti ma ai MMG e PLS.

- Sulla base dei risultati del progetto “Il Codice di Atlantide” UNIAMO FIMR Onlus ritiene, inoltre, opportuno la realizzazione di attività di formazione rivolte alle associazioni dei pazienti sulla “cultura della ricerca sulle malattie rare”, ispirata alle migliori prassi e fortemente orientata al beneficio del paziente.
- Prevedere una modalità di certificazione per la formazione dei pazienti

### **3.8 Informazione (p.31)**

Una delle principali e peculiari criticità dell’assistenza alle persone affette da patologie rare è la scarsa diffusione delle informazioni e delle conoscenze. Preliminarmente a qualsiasi azione va quindi realizzata una rilevazione dei bisogni informativi dei pazienti e dei loro familiari, nonché dei professionisti sanitari, per la successiva costituzione o revisione di un’adeguata help-line.

Accanto al numero verde nazionale dell’ISS e regionale della Regione Veneto è opportuno prevedere il consolidamento dell’istituzione dei numeri verdi regionali in collegamento con i numeri verdi citati già operativi, differenziando in maniera chiara e adeguata obiettivi e funzioni dei diversi strumenti.

I canali informativi citati devono promuovere adeguatamente anche la realtà delle associazioni dei malati rari favorendo la tempestiva messa in relazione dei soggetti con le associazioni.



### **3.9.2 Prevenzione secondaria (p. 32)**

Con riferimento ai programmi di screening, si osserva:

- Grazie al progresso scientifico e tecnologico, e alla straordinaria esperienza raggiunta dagli operatori, oggi lo strumento screening permetterebbe la scoperta precoce di una serie importante di malattie rare e congenite di vario spettro, la cui diagnosi prima del manifestarsi dei segni e sintomi clinici permetterebbe ai malati e familiari di vincere una battaglia importante contro la malattia. Sappiamo che adottare al più presto le dovute misure sanitarie possono essere decisive nel prevenire le manifestazioni acute o le complicanze di una malattia rara, come possono essere ad esempio quelle intellettive. Per questo si propone di prevedere un progressivo allargamento dei programmi di screening neonatali per le malattie metaboliche a tutte le malattie rare per cui ci sia una evidenza di appropriatezza e non solo alle malattie rare per cui è già esistente una cura. Ci sono anche forme benigne che resteranno silenti, o che potrebbero avere degli esiti e manifestazioni solo in età adulta. La possibilità di conoscere questo stato e di poter ricorrere con sicurezza a prendere le dovute misure al primo insorgere dei sintomi della malattia, può costituire la base vincente per non essere distrutti da una malattia rara non presa in tempo.
- Si ritiene altresì auspicabile la previsione dell'avvio di una riflessione sulla possibile introduzione di altri screening per le malattie di origine genetica.

A pagina 26 eliminare la frase “che, nei casi positivi, potrebbero determinare scelte di “prevenzione secondaria per non-nascita” (IVG)”, e a pagina 27 eliminare la frase “I risultati delle indagini prenatali hanno due sbocchi principali: la prevenzione per non-nascita dei feti affetti; l’ottimizzazione dell’assistenza neonatale dei feti affetti da difetti congeniti suscettibili di trattamento alla nascita” in quanto le conseguenze delle indagini prenatali e le decisioni in merito attengono alla sfera individuale della coppia di genitori.

Con riferimento alla previsione di “rafforzare la formazione dei MMG e PLS sulle aggregazioni di segni e sintomi clinici in grado di determinare il sospetto di MR, facilitando e accelerando l’invio del paziente con sospetto diagnostico ai servizi clinici specialistici della rete nazionale delle MR” si osserva:

- L’esperienza di “Conoscere per assistere” può essere recuperata a questo livello come best practice.