

Comunicato stampa

MonitoRare: presentato il V Rapporto sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia

Roma, 3 luglio 2019 – Presentata oggi alla stampa nella Sala Caduti di Nassirya del Senato, su iniziativa della Senatrice Paola Binetti, Presidente del Gruppo Interparlamentare delle Malattie Rare, la **V edizione del Rapporto sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia** realizzato dalla **Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO F.I.M.R. Onlus** con il contributo non condizionato di Assobiotech, l'Associazione Nazionale per lo Sviluppo delle Biotecnologie che fa parte di Federchimica.

*“Il V Rapporto sulla condizione delle persone con Malattia rara in Italia – dichiara la **Senatrice Paola Binetti** - costituisce un contributo prezioso alla conoscenza di fatti che non possono più essere ignorati. Nonostante il silenzio gravissimo del Ministero che non ha ancora provveduto alla pubblicazione del Nuovo Piano Nazionale per le Malattie rare, scaduto oltre tre anni fa, accogliamo positivamente la creazione del nuovo Gruppo di lavoro per l'aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2106. Il V Rapporto svolge anche una funzione vicariante sullo stato dell'arte e contribuisce a diffondere la complessità dei problemi con cui ancora oggi debbono misurarsi le persone affette da una malattia rara e le loro famiglie. Ci sono dati essenziali che riguardano la disponibilità dei nuovi farmaci, ma anche e soprattutto la loro accessibilità per i pazienti. Ci sono luci ed ombre, ma soprattutto emerge dal rapporto la disomogeneità territoriale che rende impossibile ad alcuni ciò che invece costituisce un diritto acquisito per altri. E quindi sulla parità dei diritti che si gioca la battaglia per una sanità più giusta e più efficiente”.*

Nato ormai cinque anni fa con l'obiettivo di monitorare l'attuazione delle azioni contenute nel Piano Nazionale delle Malattie Rare, il Rapporto è teso a **confrontare il sistema nazionale e i diversi sistemi regionali per l'assistenza alle persone con malattia rara**, favorire la partecipazione attiva delle persone con malattia rara nell'esercizio del diritto di cittadinanza nel SSN, fornire uno strumento operativo per il **miglioramento della qualità dell'assistenza** alle persone con malattia rara e, infine, per mantenere il tema al centro del **dibattito politico in ambito sanitario e socio-sanitario**. **MonitoRare** rappresenta, inoltre, uno strumento utile per ottenere **informazioni sull'epidemiologia, sull'accesso alla diagnosi, alle cure, all'assistenza e ai servizi sociali**, oltre che per avere un **quadro chiaro giuridico, organizzativo ed economico di facile accesso**.

*“La nostra ambizione - afferma **Annalisa Scopinaro**, Presidente di Uniamo Fimr Onlus – è vedere le persone con una malattia rara e le loro famiglie integrate in una società che sia consapevole dei loro bisogni, che fornisca cure, terapie e supporti efficaci e tempestivi, di alta qualità e tecnologicamente avanzati, centrati sui bisogni della singola persona e che azzerino le difficoltà di accesso a tutti gli aspetti della vita quotidiana, attraverso una piena integrazione sociale. Vogliamo che le persone con malattia rara e le loro famiglie possano portare il loro apporto costruttivo ad una società che non deve*

lasciare indietro nessuno e che permetta loro di abbracciare pienamente i propri diritti umani fondamentali, su un livello di parità con gli altri cittadini”.

Molte le novità di questo Rapporto grazie ad un 2018 ricco di novità in tema di malattie rare.

Nel corso dello scorso anno, infatti, è andato avanti il lavoro di adeguamento da parte di Regioni/PPAA **dei registri regionali delle malattie rare (RRMR) e delle reti regionali per le malattie rare in conformità al nuovo elenco delle malattie rare di cui all’art. 52 e all’Allegato 7 del DPCM “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”** così come la **progressiva implementazione dei sistemi regionali di screening neonatale esteso (SNE)** delle malattie metaboliche ereditarie come disciplinato dalla Legge n. 167/2016 e dal Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 *“Disposizioni per l’avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”*: a fine 2018 il programma SNE regionale era in via di finalizzazione anche nelle ultime 3 Regioni che non lo avevano ancora attivato.

In tema di screening neonatale va positivamente rilevato anche **l’allargamento alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale** avvenuto con la Legge di Bilancio 2019 con una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro.

Un altro importante fronte che ha visto attivamente impegnate le Regioni nel più generale ambito di intervento rivolto alle persone con disabilità è stato quello dell’**attuazione dei programmi di intervento del Fondo per l’assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare** (di cui alla L. n. 112/2016) con l’impiego delle risorse stanziare (90 milioni di euro per il 2016, 38 per il 2017 e 51,1 per il 2018), anche se si rileva ancora una certa difficoltà ad apprezzare gli esiti di questo intervento.

Accanto a questi provvedimenti sicuramente positivi, lungamente attesi nonché tenacemente perseguiti da parte delle persone con malattia rara e dei loro rappresentanti associativi, sono chiaramente evidenti anche alcune mancate azioni “di sistema”. Il riferimento va in particolare a:

- **ritardato avvio del processo di aggiornamento della programmazione nazionale;**
- **mancata valutazione del PNMR 2013-2016;**
- **mancata costituzione del Comitato Nazionale previsto dal Piano Nazionale Malattia Rare (PNMR) 2013-2016**

Sul primo punto, proprio da poco è arrivata la notizia della firma del Decreto del Direttore Generale della Direzione Generale della Programmazione Sanitaria del Ministero della Salute del 20.6.2019 che istituisce, presso il Ministero della Salute, il **Gruppo di lavoro per l’aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2106** formato da Ministero della Salute, Regioni, Agenas, ISS, AIFA, UNIAMO F.I.M.R., Fondazione Telethon, Comitato EMA, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Fra i compiti affidati al Gruppo di lavoro anche l’individuazione di indicatori e strumenti per il monitoraggio delle azioni previste dallo stesso PNMR, anche nell’ottica della verifica del PNMR 2013-2016. Su

questo punto dobbiamo sottolineare come il compito sia già stato espletato dai rappresentanti dei pazienti attraverso il Rapporto MonitoRare, che, data la sua natura inter-istituzionale e collaborativa, fornisce un valido punto supporto e punto di partenza per il lavoro di rete che dovrà essere svolto a questo riguardo. Al Gruppo viene affidata inoltre la funzione di svolgere i compiti di coordinamento e monitoraggio del precedente **Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs** (DM 27.07.2015 di cui all'Art. 13 comma 2 del D. Lgs. 4/3/2014 n. 38) che era scaduto nel corso del 2018 e nel quale, fino ad oggi, i rappresentanti delle persone con malattia rara non erano stavi coinvolti.

Aggiunge **Riccardo Palmisano, Presidente di Assobiotec - Federchimica**, *“L'industria biotecnologica continua a essere in prima fila nella battaglia per la cura delle Malattie Rare. Proprio la rarità di tali patologie rappresenta un'autentica sfida per la ricerca e lo sviluppo. Conoscenze scientifiche limitate sulle patologie, studi clinici resi complicati da basso numero e frammentazione geografica dei pazienti e prospettive di ritorno dell'investimento rese incerte dalla scarsa incidenza delle patologie rendono difficile investire nello sviluppo di farmaci orfani. Per le aziende si tratta, quindi, di complessità e rischio di impresa notevoli, ma un numero crescente di aziende biotech ogni giorno sceglie di correrlo, investendo in ricerca, sviluppo e produzione innovativi, per dare una speranza a molti malati ad oggi orfani di cura. Ma ancor più che in altri settori, **nelle malattie rare solo uno sforzo congiunto e coordinato di ricerca pubblica, enti regolatori, non profit, piccole e grandi imprese di ricerca e associazioni di pazienti può portare a un risultato efficace e tempestivo per trovare le soluzioni di cui pazienti e clinici hanno bisogno.** Le imprese Biotech che operano in Italia confermano il loro forte impegno non solo nella ricerca di soluzioni diagnostiche e terapeutiche per le Malattie Rare, ma anche nel contribuire alla diffusione delle conoscenze in questo settore, spesso ancora negletto. E va proprio in questa direzione il supporto ad UNIAMO, confermato per il quinto anno, nel progetto MonitoRare, un **approfondito strumento di informazione ed educazione per tutti gli stakeholder del settore**, che costituisce ormai un riferimento anche negli altri Paesi europei”.*

Sono molti i bisogni ancora non soddisfatti delle persone con malattia rara, a partire dall'esigenza di una **presa in carico globale che integri gli aspetti sanitari e quelli sociali**. Un obiettivo ambizioso che necessita di interventi organici da realizzare nell'ambito di un quadro di programmazione condiviso.

UNIAMO sostiene il decalogo di raccomandazioni stilato da Eurordis per sottolineare quelle che sono le priorità nel nostro Paese:

1. Utilizzare al meglio gli strumenti dell'Unione Europea e delle Reti europee per attuare l'assistenza integrata e centrata sulla globalità della persona
2. Creare, a livello nazionale, un contesto politico favorevole all'assistenza globale per le malattie rare
3. Raccogliere e diffondere conoscenze e buone pratiche per fare sì che i bisogni delle persone con malattia rara vengano affrontati adeguatamente dai servizi specializzati e convenzionali
4. Attuare meccanismi specifici che garantiscono la prestazione di assistenza integrata
5. Garantire il coinvolgimento delle associazioni nella progettazione e nell'attuazione di politiche e servizi
6. Favorire l'accesso delle persone con malattia rara a servizi sociali adeguati e alla protezione sociale
7. Garantire il riconoscimento e una adeguata tutela alle persone affette da una malattia rara

8. Fare in modo che le persone con malattia rara abbiano accesso ad un'occupazione adeguata e sostenibile
9. Sviluppare meccanismi specifici che potenzino sia il ruolo che le capacità delle persone con malattia rara
10. Eliminare ogni tipo di discriminazione per garantire alle persone con malattia rara l'accesso a opportunità sociali, lavorative, formative e di svago ad un livello di parità con gli altri cittadini.

Per raggiungere tali obiettivi è necessario che il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare venga adeguatamente dotato di finanziamenti dedicati, con particolare attenzione allo sviluppo delle figure professionali e delle competenze sulle nuove tecnologie e sulle infrastrutture necessarie a realizzare una sanità pubblica al passo con i tempi.

Allo stesso tempo è fondamentale portare l'azione di governo a coordinare e integrare le diverse funzioni amministrative che sono chiamate a rispondere ai bisogni complessivi della persona con malattia rara superando l'attuale separazione tra azioni sanitarie, sociali, lavorative e previdenziali, per favorire una presa in carico a 360° della persona con malattia rara e garantirne l'effettiva inclusione sociale.

“UNIAMO intende continuare a fare la propria parte su questi temi – **conclude la Presidente Annalisa Scopinaro** - grazie anche alle numerose progettualità in corso di realizzazione che sono state citate nelle pagine del Rapporto: l'augurio è che anche questa edizione di MonitoRare possa aiutare a proseguire una **riflessione collettiva e un dibattito sempre più ampio**, divenendo un **punto di riferimento non solo per le associazioni, ma anche per tutti gli altri** soggetti che a vario titolo si impegnano per **favorire una diagnosi tempestiva e una migliore qualità di vita delle persone con malattia rara e dei loro familiari**”.

Ufficio stampa

GAS Communication

Mara Cochetti – Stefania Perrelli

m.cochetti@gascommunication.com

s.perrelli@gascommunication.com

Cell 347 8524261

“Le opinioni e i contenuti espressi nell'ambito dell'iniziativa sono nell'esclusiva responsabilità dei proponenti e dei relatori e non sono riconducibili in alcun modo al Senato della Repubblica o ad organi del Senato medesimo”.
"L'accesso alla sala - con abbigliamento consono e, per gli uomini, obbligo di giacca e cravatta - è consentito fino al raggiungimento della capienza massima”.