

# UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS

## Le Malattie Rare sono una Priorità di Sanità pubblica per il Governo italiano?

Nel 1993 la Commissione Europea ha identificato le Malattie Rare come una delle priorità di Sanità pubblica comunitaria.

Grazie a questo riconoscimento è stato possibile tracciare un percorso europeo di approccio alle malattie rare, attraverso una serie di norme e raccomandazioni per i governi dei paesi dell'UE.

In Italia il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 indicava tra le priorità la tutela dei soggetti affetti da malattia rara e tra gli interventi prioritari la realizzazione di una rete nazionale per le malattie rare.

Nel 2001 il Ministero della Sanità emanava con il DM n°279 il Regolamento di istituzione della rete nazionale per le malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Il provvedimento è, insieme ai successivi accordi stipulati sulla materia in Conferenza Stato-Regioni, l'impianto normativo di riferimento. Questa base giuridica è oggi ancora valida nei suoi principi, ma alcuni importanti aspetti rimangono tuttora inattuati.

L'Italia possiede delle eccellenze nella ricerca e nell'assistenza per i malati rari. Tuttavia, negli anni, è mancato un chiaro, forte e coerente disegno politico sanitario e sociale del Governo nei confronti dei malati rari. Nonostante le premesse e gli impegni presi, anche in conseguenza di una azione parlamentare, è mancata l'azione di una cabina di regia nella governance delle malattie rare, che coinvolgesse tutti i portatori di interesse, a cominciare dai pazienti rari, e che riuscisse a prevenire il sorgere di iniquità e disuguaglianze nell'assistenza ai malati rari nel territorio.

Il Consiglio europeo dei ministri della sanità ha individuato e condiviso una serie di raccomandazioni di principio per una innovativa, efficace e comune azione nel settore delle malattie rare. Tra queste misure è promosso il Piano Nazionale per le malattie rare, quale insieme di strategie comuni, migliori pratiche, azioni coordinate per la governance delle malattie rare, di cui i paesi comunitari erano chiamati a dotarsi entro il 2013.

Per aiutare i paesi dell'UE a sviluppare i piani nazionali, la Commissione Europea (DGSanco) ha finanziato il progetto EUROPLAN (2008/2011 e 2012/2015), coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, a cui ha partecipato EURORDIS – European Organization for Rare Disease insieme a UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus.

Il Piano Nazionale Italiano per le Malattie Rare ad oggi giace ancora in forma di proposta presso il Ministero della Salute e di conseguenza non è stata coinvolta la Conferenza Stato-Regioni per il parere d'obbligo.

Ciò, oltre disattendere l'impegno assunto dall'Italia in sede europea, impedisce quella riforma virtuosa e messa "a sistema" della governance delle malattie rare in Italia, così attesa dai pazienti rari.

La Conferenza Italiana EUROPLAN 2012/2015, organizzata da UNIAMO FIMR onlus lo scorso fine gennaio, ha messo attorno al tavolo di confronto oltre 160 delegati di enti del "Sistema malattie rare", **con lo scopo di integrare e migliorare la proposta di piano nazionale per le malattie rare, quale strumento chiave per una nuova e più efficace governance delle malattie rare, grazie al processo di empowerment organizzativo** impostato sulla discussione e condivisione dei **6 temi** coerenti con le **aree di obiettivo** della bozza del Piano presentata dall'allora Ministero della Salute il 18 dicembre 2012.

UNIAMO F.I.M.R. onlus quale portavoce dei diversi portatori di interesse coinvolti nel processo avviato, chiede l'assunzione da parte del Ministro della Salute dei materiali condivisi in coerenza con le conseguenti linee operative.

### 10 punti chiave per la Governance delle Malattie Rare

1. Accogliere le integrazioni e i miglioramenti proposti per il Piano Nazionale Italiano per le Malattie Rare come risultato condiviso e validato dalla Conferenza Italiana EUROPLAN 2012/2015
2. Istituire un Comitato Nazionale per le Malattie Rare per la Governance delle malattie rare, con la partecipazione di tutti gli attori del "Sistema malattie rare" a partire dai pazienti
3. Empowerment a) individuale del paziente e dei suoi familiari nei processi di cura, ricerca e formazione; b) organizzativo con il coinvolgimento delle organizzazioni dei pazienti nelle sedi decisionali territoriali, nella selezione e valutazione dei Centri (Presidi della rete) basata su criteri ottimali e comuni fondati su evidenze e nella ricerca
4. Allocare adeguate risorse finanziarie per l'attuazione delle azioni contenute nel Piano Nazionale Italiano Malattie Rare
5. Individuazione di uno standard per l'aggiornamento dell'elenco malattie rare e dei LEA
6. Determinare un meccanismo capace di innovare il sistema di remunerazione della prestazione correlandolo al grado di complessità multidisciplinare del paziente
7. Incentivare anche economicamente lo sviluppo di prestazioni per le malattie rare in Telemedicina
8. Utilizzare i fondi strutturali comunitari
9. Promuovere incentivi anche economici per lo sviluppo della ricerca clinica
10. Ripristinare le linee di finanziamento AIFA per la ricerca sulle malattie rare

### Enti partecipanti alla Conferenza EUROPLAN 2012/2015

- Ministero della Salute
  - Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
  - Tavolo Interregionale Malattie Rare – Coordinamento Commissione Salute della Conferenza Stato- Regioni e Province Autonome
  - ISS - Centro Nazionale Malattie Rare
  - Agenas
  - AIFA
  - CARD
  - Ce.Ri.S.Ma.S. - Centro di ricerche e studi in management sanitario
  - EUCERD
  - EURORDIS - Rare Diseases Europe
  - Farmindustria
  - Federsanità Anci
  - FIMMG - Federazione Italiana Medici di Medicina Generale
  - Fondazione Telethon
  - Orphanet Italia
  - SIGU - Società Italiana di Genetica Umana
  - SIMG - Società Italiana Medici di Medicina Generale
  - SIMGePed - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite
  - SIP - Società Italiana di Pediatria
  - NOMOS Centro Studi Parlamentari srl
  - O.Ma.R Osservatorio Malattie Rare
  - SIE - Società Italiana di Endocrinologia
  - SIMMESN - Società Italiana Studio Malattie Metaboliche e Screening Neonatali
  - SIN - Società italiana di Neurologia
  - Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
  - UNIAMO F.I.M.R. onlus - Federazione Italiana Malattie Rare
  - UPFARM - Unione Professionale Farmacisti per Farmaci Orfani
- Con il supporto tecnico di Sinodè S.r.l.

### Malattie Rare quale prototipo per creare/definire significati condivisi per un welfare in trasformazione

C'è bisogno di innovare e di assumersi nuove responsabilità di rischio, che significa una nuova produzione di valore, e l'approccio di sistema avviato nel settore delle malattie rare costituisce in sé una sfida di sanità pubblica e una sfida sociale.

Cambiano e nascono nuovi bisogni che rimangono spesso insoddisfatti perché le risposte di salute e sociali a questi bisogni sono superate.

Sono questi nuovi bisogni ad assumere oggi un maggior valore e costituire il senso della comunità dei malati rari a cui dobbiamo dare nuove risposte ricche di valore aggiunto.

Il valore aggiunto è il grado di soddisfazione e miglioramento del grado di salute ottenuto e percepito dal paziente nel godimento dell'offerta di salute.

Ecco perché l'Europa ha deciso di puntare sulla costruzione di reti quale principio di una adeguata offerta di salute oggi per i malati rari valorizzando la domanda e con essa assegnando al paziente una piena responsabilità.

Ecco perché i contenuti elaborati e condivisi tra tutti gli attori del Sistema Malattie Rare durante le Conferenze Europlan, devono costituire una "presa d'impegno" da parte delle istituzioni preposte ad essere fonte di indirizzo nell'elaborazione finale del Piano Nazionale Malattie Rare e delle politiche socio-sanitarie promosse territorialmente.

### La Missione di UNIAMO FIMR onlus

Migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie.

UNIAMO  
Federazione Italiana Malattie Rare onlus  
[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)

