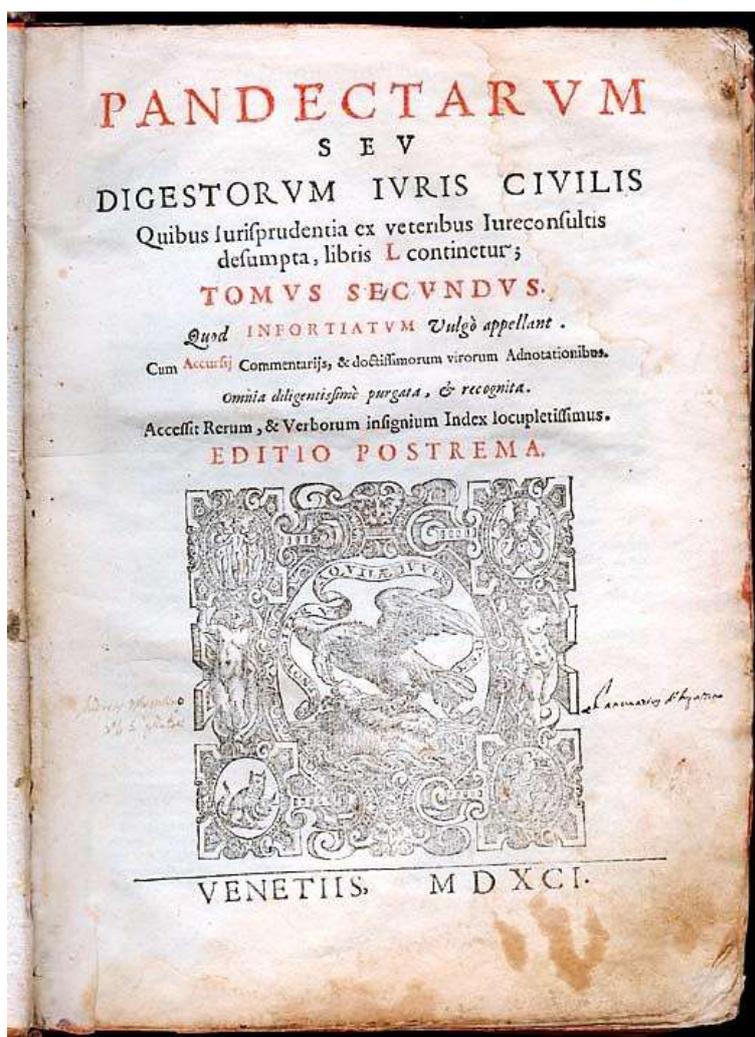


Lucilla e le Malattie Rare

un viaggio nel mondo dei diritti



presentato da



Lucilla e le Malattie Rare



Indice Generale

Lucilla e le Malattie Rare	1
Indice Generale	2
Premessa	3
Cosa sono le Malattie Rare	5
Le Organizzazioni di Volontariato e le Malattie Rare	7
Le Malattie Rare in Europa	10
Registro nazionale e Registri regionali/interregionali di Malattie Rare	12
Le Malattie Rare nel Servizio Sanitario Nazionale	14
Le Malattie Rare nel Servizio Sanitario della Regione Emilia Romagna	16
I Farmaci e le Malattie Rare	17
Sommaro.....	17
Normative di riferimento	17
Limitazioni alla Prescrizione	19
... e Costi	20
A Chi Rivolgersi ?	20
I Trapianti e le Malattie Rare	22
Le Malattie Rare e il Welfare	24

In copertina il frontespizio delle Pandette commentate dall'Accursio, in un'edizione del 1591, a simboleggiare la lunga tradizione della nostra regione nel mondo dei diritti.

Premessa

L'Associazione Crescere *Onlus*¹, partecipò nel 2011 al progetto di giornalismo partecipativo dell'Assemblea legislativa, realizzando un numero della newsletter dedicata alle Malattie rare e Diritto all'Istruzione. Successivamente prese parte, insieme ad altre Organizzazioni di Volontariato, Scuole e Istituzioni, alla fase di sperimentazione e validazione del progetto *Lucilla*; al termine di questo percorso di sperimentazione, l'Assemblea legislativa chiese a quegli stessi soggetti di presentare un progetto per l'ulteriore sviluppo di *Lucilla*.



Forte anche dell'esperienza così acquisita, l'Associazione Crescere, avviò prima una consultazione con i propri soci, ottenendo l'adesione dell'avv. Ernesto Stasi e della dr. Sonia Cianci. Dopo di che promosse una consultazione esterna con i propri interlocutori per conoscere la loro disponibilità ad una collaborazione e alla definizione di un progetto condiviso nelle finalità, nel piano, nei tempi di lavoro e nei compiti.

Furono così interpellati:

- Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, nelle persone del direttore dr. Domenico Taruscio e delle sue collaboratrici dr. Amalia Egle Gentile e Marta De Santis, con le quali da anni è in corso una collaborazione per la redazione di una guida ipertestuale sui diritti delle persone con disabilità;
- La U.O. di Medicina legale di Bologna centro nella persona della responsabile dr. Maria Caterina Manca, la quale da anni interviene come relatrice ai seminari che l'Associazione Crescere organizza annualmente a cadenza bimestrale su argomenti che vanno dalla scuola all'inserimento lavorativo;
- La casa editrice Biancoenero s.r.l. con i cui font ad Alta leggibilità adatti a persone che hanno problemi di lettura, l'Associazione Crescere ha realizzato, con concessione gratuita, molteplici pubblicazioni nel corso dell'ultimo anno.

Ottenuta la loro adesione fu, insieme, messo a punto un progetto per sviluppare un ulteriore capitolo di *Lucilla* vertente su Diritti e Malattie Rare: gli argomenti affrontati travalicano gli interessi legati al mondo delle Malattie Rare, abbracciando questioni attinenti la disabilità e la malattia in genere.

Il progetto è stato approvato e nelle pagine che seguono potete trovarne lo sviluppo, nel quale, come prassi negli elaborati dell'Associazione Crescere, viene fatto un intenso uso di collegamenti ipertestuali al fine di fornire un'informazione più ampia e precisa possibile. Ne sono state create due versioni una con font tradizionali e un'altra con il font ad Alta leggibilità della Biancoenero edizioni.

La materia è stata suddivisa in due sezioni: la prima dedicata alla normativa sanitaria, la seconda alla normativa sociale.

¹  www.aosp.bo.it/per.crescere

Un sentito ringraziamento a quanti, enti, associazioni, privati ci hanno aiutato con il loro contributo.

Cosa sono le Malattie Rare

*Incontro tra Lucilla e Sonia,
una qualunque persona malata di Malattia Rara*



Sonia: Buongiorno Lucilla!

Lucilla: Buongiorno Sonia! Oggi parliamo di un argomento poco noto, le malattie rare: cosa sono le malattie rare?

Sonia: [Cosa sono le malattie rare?](#) beh, attualmente l'Unione Europea definisce "rara" una malattia che colpisce una persona su 2.000 abitanti.

A simboleggiare questa situazione di rarità, per la giornata mondiale delle malattie rare è stato scelto un giorno speciale il 29 febbraio, al cui simbolo ho associato il link ad una presentazione sulle malattie rare realizzata per una di queste giornate.



Lucilla: quindi un numero davvero esiguo di persone.

Sonia: no, non esattamente, perché le malattie rare ad oggi note grazie alla ricerca scientifica sono tante (circa 8.000) quindi, anche se per singola patologia possono essere poche le persone colpite, in totale una significativa percentuale della popolazione ne è affetta.

Lucilla: ma cosa comporta l'essere un "malato raro" nella vita di tutti i giorni?

Sonia: come sottolineato dall'Unione Europea si tratta di malattie che "costituiscono una minaccia per la salute dei cittadini in quanto potenzialmente letali o cronicamente debilitanti". Avere una malattia rara significa quindi doversi abituare a convivere con un costante senso di precarietà e di solitudine, che deriva dall'essere un pò "speciali". Infatti, se la malattia che hai è perlopiù ignota, se non si sa perché insorga e spesso non si sa neppure come curarla, ci si sente spesso soli ed in balia degli eventi.

Lucilla: mi fai un esempio?

Sonia: con piacere. Il primo esempio che mi viene in mente è il rapporto col proprio medico: quando una persona "normale" si reca dal medico ha l'aspettativa di ricevere una diagnosi ed una terapia che gli risolva il problema, il che lo rassicura anche sotto il profilo psicologico. Nel caso del malato "raro" la diagnosi della malattia può richiedere molto tempo, a volte mesi oppure anni, e per di più spesso non esiste una terapia consolidata che il medico possa indicare al malato, tanto che di frequente si procede per tentativi, a mano a mano che la ricerca fa progressi: nella cura delle malattie rare vengono usati farmaci a volte tanto rari da essere definiti "orfani", come abbandonati a se stessi; proprio perché particolari le malattie rare sono oggetto di regolamentazione a se stante sia nel Servizio Sanitario Nazionale che nel Servizio Sanitario Regionale.

Lucilla: In effetti, non è rassicurante e penso sia un peso difficile da portare.

Sonia: sì, lo è, tanto più che, fino a poco tempo fa, non era quasi possibile parlarne, per via del disagio sociale che l'essere affetti da una malattia rara porta spesso con sé.

Con grande frequenza, infatti, nel corso della propria vita, il malato raro sviluppa disabilità più o meno gravi che ne compromettono lo stile di vita e spesso anche l'autonomia personale, incidono sulla capacità lavorativa e sulla possibilità di relazione sociale: insomma, vieni spesso considerato "diverso" ... ed, in effetti, lo sei!

Però, come spesso accade, che da un male nasce un bene, questo senso di solitudine e di precarietà ha fatto sì che i malati, nella costante ricerca di un confronto, abbiano prodotto qualcosa di buono.

Lucilla: cosa intendi?

Sonia: mi riferisco alle Organizzazioni di Volontariato ed alle varie forme associazionistiche che sono sorte con grande frequenza nell'ultimo decennio, riunite a livello europeo in una grande organizzazione:



Eurordis: l'Italia vi è rappresentata dalla federazione **Uniamo** che raggruppa un centinaio delle nostre Associazioni.

-o-

Dalla Bozza di Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 del Ministero della Salute:

3.5 Associazioni/ Empowerment

In considerazione del bagaglio di conoscenza delle Associazioni delle MR, si ritiene necessario che, a tutti i livelli, sia incentivata la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato ad una loro partecipazione ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari.

Nel percorso assistenziale, dovrà essere perseguita l'inclusione del paziente e/o dei suoi familiari in tutte le decisioni che lo riguardano mediante l'uso di un linguaggio comprensibile e condiviso; la rilevazione sistematica dei bisogni dovrà essere effettuata tramite il coinvolgimento dei pazienti e dei loro familiari.

Particolare attenzione dovrà essere data al rispetto del diritto all'educazione e alla formazione, al lavoro e alla partecipazione sociale.

Le Organizzazioni di Volontariato e le Malattie Rare

Nel mondo d'oggi le associazioni di volontariato hanno un compito fondamentale: da un lato, consentono agli associati di orientarsi nell'esperienza che stanno vivendo e di confrontare le reciproche esigenze, potendone parlare liberamente tra loro e con personale medico qualificato, e, dall'altro, si fanno promotrici di iniziative che aspirano a colmare vuoti d'interesse da parte della Società e dello Stato.

Le Organizzazioni di Volontariato (OdV) sono oggetto della particolare disciplina dettata dalla legge [n°266 del 11 agosto 1991](#), nella quale sono previste anche agevolazioni di carattere fiscale, nonché per l'Emilia Romagna dalla legge regionale [21 febbraio 2005 n°12](#) che ha modificato la precedente normativa risalente al 1996. 

Con molto impegno, anche se forse con minore visibilità, operano nella nostra regione una molteplicità di Organizzazioni di Volontariato tra persone interessate da malattie rare.

La nostra Associazione s'inserisce nel contesto di queste organizzazioni che operano senza finalità di lucro ed è estremamente attiva sia nel contesto cittadino che in ambiti più ampi.

Lucilla: cosa fa la vostra Associazione?

Sonia: la nostra Associazione ha un programma perfino nel nome che si è data! Si chiama "Associazione Crescere con la Sindrome di Turner ed altre Malattie Rare". È una Onlus, quindi un'organizzazione senza finalità di lucro appunto, che guarda in particolare ai bambini che nascono con mutazioni genetiche le quali portano a malattie rare e debbono "crescere" e vivere – convivere – con la malattia rara ed i suoi disagi.

Il logo della nostra Associazione quindi è un disegno di una faccetta di bambino che spunta da un lato del foglio: sembra che si affacci per vedere e farsi vedere.



Eccolo qua!

L'Associazione opera in diretto contatto con la Clinica Pediatrica del Policlinico Sant'Orsola Malpighi, presso la quale ha la propria sede, e cerca di orientare e supportare sia il bimbo che i genitori in tutte le esigenze di vita, mantenendo un contatto anche con l'individuo adulto affinché ci sia la necessaria "consequenzialità" nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza ed infine alla vita adulta.

È molto importante per chi si affaccia a questo tipo di problematiche essere "preso per mano" da chi è partecipe della stessa esperienza ed è in grado di districarsi tra le normative vigenti.



La nostra Associazione, insieme all'Associazione Prader-Willi Calabria, con il supporto del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, ha redatto un ipertesto di facile consultazione, denominato "[I Diritti Esigibili](#)", che costituisce una vera e propria guida, costantemente aggiornata, sulle norme ed agevolazioni che tutelano chi è affetto da malattie rare e da disabilità.

L'ipertesto, disponibile in italiano, inglese ed in formato ad Alta Leggibilità, è consultabile nel sito delle due Associazioni, in quello del CNMR e nel portale del [Policlinico S.Orsola](#), che lo ha inserito tra le indicazioni per il cittadino, nelle sue varie versioni integrate da [approfondimenti di carattere regionale](#).

Il [Centro Nazionale Malattie Rare](#) favorisce le attività delle Associazioni di MR cui dedica una [sezione](#) del proprio sito web, gestisce un data base con i dati delle oltre 250 Associazioni registrate, organizza corsi loro dedicati e ogni anno bandisce un concorso artistico letterario sul tema delle MR denominato [Il Volo di Pegaso](#).





Abbiamo un [nostro sito web](#) che riporta in svariate sezioni le nostre attività, tra cui spiccano gli "Incontri del Sabato": si tratta di una serie di incontri aperti al pubblico che si tengono il sabato mattina presso un'aula della Clinica Pediatrica, diversi per argomento che va dall'approccio alla scuola, alla disabilità, all'inserimento lavorativo, alla diagnosi e cura delle malattie rare.

Sai Lucilla, trattandosi di bimbi, spesso anche piccoli, abbiamo pensato fin da subito di promuovere iniziative – magari semplici, ma di immediata realizzazione - per far sì che i piccoli pazienti della Clinica Pediatrica che si recano all'Ambulatorio di Auxologia e Malattie Rare possano trovarsi in un ambiente gradevole più allegro ed amichevole.



Come prima iniziativa dell'Associazione, abbiamo reperito fondi per comprare arredi, far dipingere le pareti con disegni allegri ed abbiamo fatto una raccolta di pupazzi di peluche da poter dare ad ognuno di loro: ne avevo ancora tanti di quando, da bambina, qualcuno mi veniva a trovare e sono contenta che possano far compagnia a qualche altro bimbo!



Ed infine abbiamo organizzato un servizio di intrattenimento dei bambini in attesa di visite ed esami, affidato a laureate in scienze della formazione, ormai attivo da qualche anno con soddisfazione dei piccoli pazienti, delle famiglie e del personale sanitario, realizzando con ciò un'applicazione estensiva delle prescrizioni contenute nella [L.R. E-R n°24 del 1° aprile 1980](#). L'iniziativa ha formato oggetto di una tesi di laurea e di un corso di formazione dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

Lucilla: quindi, la vostra associazione non solo offre supporto ai propri malati, ma svolge un ruolo sociale e s'interfaccia con Istituzioni e altre associazioni?

Sonia: esatto. La nostra associazione è molto attiva anche nel tenere contatti con le altre realtà associative con le quali può avere interessi comuni, a prescindere dalla tipologia della malattia.

Lucilla: in che senso?

Sonia: ti faccio un paio di esempi. Le malattie rare dell'apparato muscolo scheletrico hanno in comune molti aspetti con le malattie di tipo reumatico perché, dalla seconda decade della vita in poi, il malato spesso necessita di sostituzioni protesiche agli arti inferiori: da qui l'esigenza di un confronto.

Ancora: i malati di sindrome di Turner nel corso della vita adulta a volte necessitano di un trapianto di organo ed
comune con altre
di specie quelle che si
trapianti.

ecco un aspetto in
associazione, nel caso
occupano dei



Le Malattie Rare in Europa

Nell'immaginario comune le malattie rare (MR) sono un numero limitato di patologie poco conosciute, che colpiscono poche persone. In realtà, si tratta di un ampio gruppo di patologie umane, definite dalla bassa prevalenza nella popolazione.

Non esiste attualmente una definizione di malattia rara uniforme a livello mondiale.

La maggior parte dei Paesi dell'Unione Europea, fra cui l'Italia, definiscono rara una patologia che ha una prevalenza non superiore a 5 su 10.000 persone nell'insieme della popolazione comunitaria. Il numero di MR, ad oggi, si aggira attorno alle 7-8000, di cui l'80% su base genetica; il restante 20% riconosce una base multifattoriale, cui concorrono numerosi fattori ambientali (tra cui, ad esempio, i fattori alimentari).

Oltre che numerose, le MR sono molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi, sintomatologia, e possono interessare uno o più organi ed apparati dell'organismo.

Sono accomunate dalla complessità e dalla difficoltà di effettuare una tempestiva e corretta diagnosi; inoltre, solo un piccolissimo numero di esse può contare su terapie risolutive. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, nell'insieme le MR costituiscono un problema sanitario rilevante, poiché sono spesso croniche e invalidanti oppure causa di mortalità precoce.

Essendo complessivamente molto numerose, interessano un gruppo non trascurabile di cittadini e di famiglie.

Si stima che in Europa vi siano 25-30 milioni di pazienti: per questo è necessario adottare strategie condivise e collaborazioni internazionali onde far fronte ad un settore di sanità pubblica di così ampie e articolate dimensioni.

Citando il [Rapporto Istisan 11/20 2011](#) dedicato all'argomento, quello delle MR è un settore *in cui il valore aggiunto ottenuto dall'azione di contesto a scala europea potrà dare il suo maggior contributo.*



Già nel 1999, la [Comunità Europea](#) ha identificato le malattie rare come settore prioritario di un'azione comunitaria nel campo della sanità pubblica, intraprendendo numerose iniziative.

A distanza di dieci anni poi, nel 2009, è stata pubblicata la [Raccomandazione](#) del Consiglio dell'Unione Europea in cui si invita gli Stati Membri a:

- elaborare e adottare piani e strategie nel settore delle MR preferibilmente entro il 2013;
- orientare e strutturare questi interventi nel quadro dei loro sistemi sanitari e sociali;
- prendere atto dell'elaborazione di orientamenti e raccomandazioni formulate nel progetto triennale europeo [EUROPLAN 2008-2011](#), cofinanziato dalla Commissione Europea e coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Il progetto ha visto coinvolti 34 Paesi, europei e non europei (fra cui gli USA) ed [EURORDIS](#) (Organizzazione Europea delle Associazioni per le malattie rare: un'alleanza di organizzazioni di pazienti).



Le raccomandazioni di EUROPLAN si focalizzano su sette aree d'intervento, che riflettono specularmente le raccomandazioni del Consiglio dell'UE: piani o strategie nazionali nel campo delle malattie rare; definizione, codifica e registri delle malattie rare; ricerca scientifica sulle malattie rare; centri di expertise e reti di riferimento europee per le malattie rare; raccolta delle competenze sulle MR a livello europeo; empowerment delle organizzazioni dei pazienti; sostenibilità.

Grazie al grande contributo di tutti i partners, il progetto ha raggiunto con successo tutti gli obiettivi, per questo l'[EUCERD](#) (*Comitato Europeo di esperti sulle malattie rare*) nella nuova Joint Action: working for rare diseases (EJA) - iniziata il 1 marzo 2012- ha dato l'avvio nel Work package 4, ad una ulteriore fase del progetto EUROPLAN (2012-2015).



Il principale risultato atteso da [EUROPLAN 2012-2015](#) è quello di accelerare l'implementazione di Piani/Strategie nazionali per le MR in ogni Paese Membro, in quanto il processo per la definizione di Piani Nazionali (PN) o Strategie per le malattie rare può essere significativamente diverso da Paese a Paese.

A differenza di altri paesi che lo hanno già adottato, in Italia si sta ancora lavorando sul PN: nel dicembre 2012, al Ministero della Salute, è stata presentata alle Associazioni la [bozza](#) del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16.



Da alcuni anni, dunque, le malattie rare costituiscono una delle priorità nel Programma di Azione Comunitaria in materia di Sanità Pubblica.

Sono due le due principali linee di azione: lo scambio di informazioni attraverso reti europee già esistenti sulle malattie rare e tramite lo sviluppo di nuove strategie e meccanismi; il coordinamento a livello comunitario, al fine di incoraggiare la continuità di lavoro e la cooperazione transnazionale.



I Paesi della Unione Europea

e



I Partners di EUROPLAN

Tra le fonti di informazione europee è da citare [Orphanet](#), il portale delle MR e dei farmaci orfani, fondato e coordinato dall'INSERM (Institut national de la Santé e de la Recherche Médicale), gestito da un consorzio di 37 paesi. Esso costituisce fonte di dati sulle MR nell'UE ed è un elemento fondamentale per le correlative strategie nazionali.



In Italia Orphanet è coordinato dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma.

Registro nazionale e Registri regionali/interregionali di Malattie Rare

Il registro di patologia è una struttura epidemiologica complessa, che realizza la registrazione continua ed esaustiva dei casi di patologia/e, selezionati in una data regione geografica. È uno strumento che permette di promuovere studi tesi a migliorare le conoscenze su una specifica patologia e sull'insieme di patologie.

L'attività di registrazione è fondamentale per la sorveglianza epidemiologica di una patologia: i dati di morbosità, infatti, possono essere molto utili per la programmazione e realizzazione d'interventi di sanità pubblica, per orientare l'attività di ricerca, per migliorare le attività di formazione degli operatori sanitari; nel contesto delle Malattie Rare (MR), il registro assume quindi un ruolo centrale.

In questo ambito, dunque, i registri forniscono un'ampia base dati per intraprendere studi descrittivi sulla popolazione, studi eziologici, studi valutativi di interventi/servizi di sanità pubblica e studi per la ricerca e lo sviluppo di farmaci.

In Italia, il tema è stato affrontato nel D.M. [18 maggio 2001 n°279](#) (art. 3), con l'istituzione del [Registro nazionale malattie rare \(RNMR\)](#) presso l'Istituto Superiore di Sanità, i cui obiettivi sono stati successivamente implementati dagli Accordi Stato-Regioni 2002 e 2007.

A seguito del suddetto Decreto, inoltre, le Regioni hanno creato registri regionali dedicati alle malattie rare: i primi hanno avviato la loro attività fin dal 2002, gli ultimi sono stati implementati nel corso del 2010.

Questi registri sono molto eterogenei e si differenziano fra loro per organizzazione e tipologia delle informazioni raccolte, e a volte anche per finalità.

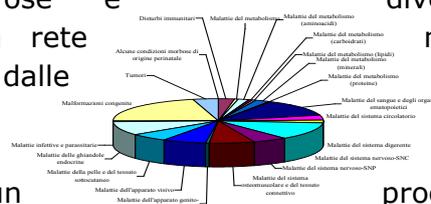
In particolare, alcuni di essi hanno finalità principalmente epidemiologiche e di supporto alla programmazione regionale. Altri hanno il compito di supportare l'assistenza e la presa in carico delle persone con Malattia Rara, rendendo disponibile l'informazione ai servizi e agli operatori coinvolti nella realizzazione degli interventi diagnostico-terapeutici e nei percorsi individuali di assistenza.

A livello più generale, comunque, tutti i registri regionali alimentano il flusso verso il Registro Nazionale Malattie Rare.

Ulteriore elemento caratterizzante di alcuni registri regionali è stata la progressiva realizzazione di Accordi tra Amministrazioni regionali/provinciali, che hanno portato alla attuazione di REGISTRI INTERREGIONALI, in particolar modo quello del Piemonte-Valle d'Aosta e quello del Veneto - Provincia Autonoma di Trento - Provincia Autonoma di Bolzano - Emilia-Romagna - Liguria e (dal 2011) Campania e Puglia.



Questo sistema di sorveglianza nazionale, unico nel suo genere nel panorama europeo e internazionale, costituisce un prezioso e articolato complesso, le cui numerose e diversificate componenti sono parte attiva e integrante dell'intera rete nazionale delle malattie rare: i presidi, ufficialmente identificati dalle Regioni e abilitati alla registrazione dei casi e alla presa in carico dei pazienti, inviano i dati raccolti al registro regionale; i registri regionali/interregionali, dopo un processo di validazione, inviano il flusso epidemiologico contenuto nel dataset condiviso al RNMR. Al Centro Nazionale



diversificate componenti sono parte attiva e integrante dell'intera rete nazionale delle malattie rare: i presidi, ufficialmente identificati dalle Regioni e abilitati alla presa in carico dei pazienti, inviano i dati raccolti al registro regionale; i registri regionali/interregionali, dopo un processo di validazione, inviano il flusso epidemiologico contenuto nel dataset condiviso al RNMR. Al Centro Nazionale

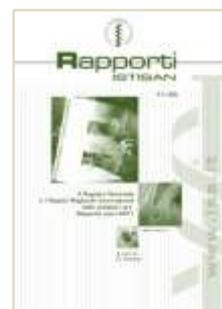
Malattie Rare (CNMR), un Gruppo di lavoro multidisciplinare procede all'acquisizione dei dati, effettua appropriati controlli di qualità ed esegue le analisi. (Nell'immagine un grafico dal [Rapporto 2012 delle MR in ER](#))

Per migliorare il lavoro e la raccolta dati il CNMR, già dal 2007 quando era reparto del Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, ha messo a punto un nuovo software, uno strumento che può essere utilizzato sia dai singoli presidi/centri abilitati alla diagnosi e al trattamento dei pazienti con malattia rara sia dai responsabili dei Centri di Coordinamento Regionale, che coordinano le attività e fanno da tramite tra il CNMR e i singoli presidi/centri. Il software, sviluppato su piattaforma web, è di semplice utilizzo e realizzato rispettando gli standard di sicurezza e di riservatezza per il trattamento dei dati sensibili.

Il CNMR mette a disposizione di tutte le Regioni il software, gratuitamente.

Nel febbraio 2012 è stato presentato il primo Report ([Rapporto ISTISAN 11/20 - 2011: Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011](#)) con i dati aggiornati del RNMR e una breve presentazione di tutti i registri regionali/interregionali.

È attualmente in lavorazione il secondo rapporto.



Al contempo, nel 2011, la Commissione Europea ha deciso di cofinanziare il progetto triennale "[EPIRARE](#) - European Platform for Rare Diseases Registries", tendente, previo studio dei registri già esistenti e delle loro metodologie, ad una piattaforma europea di Registri delle MR: il suo [coordinamento](#) è stato affidato al CNMR.



Le Malattie Rare nel Servizio Sanitario Nazionale

La normativa di riferimento nazionale per le Malattie Rare è costituita dal Decreto Ministeriale [18 maggio 2001 n°279](#), che istituisce e disciplina la Rete per le Malattie Rare attraverso:

- l'istituzione della [Rete nazionale](#), (art. 2) costituita da **Presidi** accreditati dalle Regioni e da **Centri** interregionali, finalizzati alla prevenzione, alla sorveglianza, alla diagnosi e alla terapia delle malattie rare;
- l'istituzione di un [Registro nazionale](#) (art. 3) presso l'Istituto Superiore di Sanità, al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali;
- [l'elenco delle malattie rare](#) (art. 4), contraddistinte da un codice identificativo, per le quali è riconosciuto il **diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo** delle relative prestazioni sanitarie.

L'elenco contiene circa 600 patologie o gruppi di patologie, ed era previsto che fosse periodicamente aggiornato: attualmente, al dicembre 2012, è in attesa di esservi incluso un gruppo di 109 patologie.

L'Associazione Crescere Onlus, insieme alla Associazione Prader-Willi Calabria, cura la realizzazione e l'aggiornamento dell'antologia ipertestuale [La Rete per le Malattie Rare](#), nella quale vengono raccolti gli articoli via via pubblicati nel *Supplemento al Notiziario dell'I.S.S., Malattie Rare e Farmaci Orfani*, integrati da elementi tratti dai siti web delle Regioni, organizzando il materiale raccolto in un modo funzionale ed organico ad una presentazione e ad una visione di insieme dell'attuazione della Rete.

Presso l'Istituto Superiore di Sanità è operativo il Centro Nazionale Malattie Rare ([CNMR](#)), istituito con Decreto (G.U. n°157 del 7/7/2008), che svolge attività di ricerca e di coordinamento, sia in ambito nazionale che internazionale, come illustrato in questa [intervista](#) della dr. Domenica Taruscio direttore del CNMR.



Presso il CNMR è attivo il [Telefono verde per le Malattie Rare](#). Il servizio è anonimo e gratuito. Chiamando gratuitamente **l'800.89.69.49**, è possibile ricevere, senza formulazione di diagnosi cliniche, informazioni personalizzate orientando la persona verso i presidi di diagnosi e cura della Rete nazionale malattie rare, le Associazioni dei pazienti e la possibilità di esenzione delle malattie.

Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00



Le Malattie Rare nel Servizio Sanitario della Regione Emilia Romagna



La Giunta Regionale dell'Emilia Romagna al fine di attuare quanto previsto dal D.M. 279/2001, ha individuato con [Delibera n°160 del 2 febbraio 2004](#) i Presidi presenti nella Regione, in funzione delle malattie rare per le quali risultano essere specializzati.

Saluter

il portale del Servizio sanitario regionale dell'Emilia-Romagna

Essi sono consultabili con un motore di ricerca nella apposita [sezione del sito di Saluter](#), il portale del servizio sanitario regionale: per la sindrome di Turner, ad esempio, sono stati individuati quattordici centri autorizzati, incentrati in otto realtà ospedaliere.

Ai Presidi spetta il compito di certificare lo stato di patologia rara ed il relativo diritto dell'assistito, previo rilascio dell'attestazione da parte dell'azienda U.S.L. di residenza, di fruire delle prestazioni specialistiche per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa.

Nella delibera è anche previsto un Gruppo tecnico regionale per le malattie rare, al quale sono affidati i compiti:

- di esprimere pareri sulle proposte di ASL e Associazioni Pazienti per l'estensione della normativa del D.M. 279/01 a patologie non ricomprese nell'elencazione di tale decreto;
- di monitorare l'attività dei Presidi, di valutare le candidature a nuovi Presidi;
- di autorizzare l'estensione del regime di esenzione a farmaci altrimenti a carico del paziente.

Con il Piano Sanitario Regionale 1999-2001, introdotto con [DGR n.1267/2002](#), è stato adottato per la malattie rare, al pari di altre patologie complesse, il modello organizzativo denominato **Hub & Spoke** del quale fanno parte i Presidi individuati per quella determinata patologia, collegati tra di loro in rete.

Secondo tale modello viene individuato quale Hub il centro regionale con maggiore esperienza, dal quale vengono trattati i casi più complessi, mentre i centri Spoke sono costituiti dagli altri Presidi allocati nel territorio.

Le reti Hub & Spoke realizzate per le malattie rare, a tutto il 2012, sono otto.

Tra le ultime, quella delle Malattie Rare Pediatriche il cui centro hub è individuato presso il Policlinico S.Orsola Malpighi, Ambulatorio di auxologia, diretto dalla prof. Mazzanti, che ne descrive l'attività in un'[intervista](#) rilasciata per la newsletter *Percorsi di Cittadinanza*.



In occasione della costituzione della Rete delle Malattie Rare Pediatriche l'Associazione Crescere ha realizzato un estratto del Rapporto 2012 sul *Registro regionale per le malattie rare dell'Emilia Romagna*, redatto da Matteo Volta, Elisa Calzolari, Elisa Rozzi ed Elena Toschi del Servizio presidi ospedalieri della Regione Emilia-Romagna.



L'[estratto sulle reti Hub & Spoke](#), il cui testo è stato reso ipertestuale ed integrato con note, con pagine tratte dal sito di Saluter e con link alla normativa richiamata o connessa, è consultabile anche con caratteri ad alta leggibilità, quale pagina di approfondimento dell'Ipertesto *I Diritti Esigibili*, nella versione realizzata per il Policlinico S.Orsola-Malpighi.

Nell'estratto è richiamata anche la circolare 18/04 con il percorso diagnostico terapeutico dell'assistito: dalla certificazione della diagnosi al piano terapeutico personalizzato.



I Farmaci e le Malattie Rare

Nelle malattie rare sono utilizzati farmaci "comuni" ad altre patologie, farmaci sperimentali e farmaci orfani.

Per "uso speciale dei farmaci" s'intende l'ampliamento delle possibilità prescrittive offerto al medico, esteso anche a medicinali in fase sperimentale o fuori indicazione autorizzata (*off label*). L'"uso speciale dei farmaci" è disciplinato a livello nazionale dai tre riferimenti normativi infra riportati.

SOMMARIO

- [Normative di riferimento](#)
 - [I farmaci esteri, sperimentali, off label](#)
 - [La legge Di Bella](#)
 - [L'uso terapeutico anticipato](#)
 - [I farmaci orfani](#)
- [Limitazioni alla prescrizione e Costi](#)
- [A chi rivolgersi](#)



NORMATIVE DI RIFERIMENTO

[L. 23 dicembre 1996 n°648](#) (*Misure per il contenimento della spesa farmaceutica e la rideterminazione del tetto di spesa per l'anno 1996*) - *I Farmaci Esteri, Sperimentali, Off Label*

[Legge 8 aprile 1998 n°94](#) (*Disposizioni urgenti in materia di sperimentazioni cliniche in campo oncologico e altre misure in materia sanitaria*) – "La Legge Di Bella"

[DM 8 maggio 2003](#) (*Uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica*)

[Regolamento CE n°141/2000](#) del 16 dicembre 1999 - *I Farmaci Orfani*

N.B. Nei link sovrastanti viene riportata la versione storica della normativa nazionale, cioè quella vigente al momento della promulgazione, mentre in quelli inseriti nel corso del testo è a disposizione la versione vigente al momento della consultazione.

Descrizione

La [Legge n°648/1996](#) con l'art. 1 comma 4 (*Farmaci innovativi esteri, farmaci sperimentali, farmaci off label*) stabilisce che a partire dal 1 gennaio 1997 tre categorie di

farmaci, in mancanza di valida alternativa terapeutica, possono essere a carico del SSN, una volta che siano stati inclusi in un elenco appositamente istituito dalla Commissione Unica del Farmaco (CUF), una Commissione Tecnico Scientifica dell'Agencia Italiana del Farmaco (AIFA) presieduta dal Ministro della Salute.

I Farmaci in questione sono:

- farmaci innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non sul territorio nazionale;
- medicinali non ancora autorizzati, ma sottoposti a sperimentazione clinica;
- medicinali da impiegare per un'indicazione diversa da quella autorizzata (*off label*).



La [Legge n°94/1998](#) ("Legge Di Bella") consente al medico di impiegare, previa informazione del paziente e acquisizione del consenso informato dello stesso, in singoli casi e sotto la sua diretta responsabilità, un medicinale prodotto industrialmente per indicazioni, via o modalità di somministrazione o di utilizzazione diversa da quella autorizzata, qualora ricorrano le seguenti condizioni:

- che il medico ritenga, con elementi obiettivi, un paziente non utilmente trattato con medicinali approvati per quell'indicazione terapeutica;
- che l'impiego sia noto e conforme a linee guida o a lavori su pubblicazioni scientifiche accreditate a livello internazionale (art. 3 comma 2 e 3).

In nessun caso (art. 3 comma 4) il costo può essere posto a carico del SSN al di fuori dell'ipotesi disciplinata dall'art. 1, comma 4, della legge 23 dicembre 1996 n°648, di cui al paragrafo precedente.

[Torna al Sommario](#)

Il [D.M. 8 maggio 2003](#) (altrimenti conosciuto come uso compassionevole/expanded access - protocollo di accesso allargato) offre al medico la possibilità di prescrivere medicinali che non hanno ancora ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio e sono ancora in fase sperimentale.

Si tratta di un uso [terapeutico anticipato](#) rispetto all'autorizzazione all'immissione in commercio, rivolto a pazienti affetti da malattie gravi, da patologie rare o in condizioni di pericolo di vita.

In questi casi il farmaco può essere richiesto all'impresa produttrice per uso al di fuori della sperimentazione clinica, quando non esista valida alternativa terapeutica al trattamento (art. 1).

L'uso del medicinale avviene in condizioni controllate e previa autorizzazione rilasciata dal Comitato Etico locale su richiesta del medico con assunzione di responsabilità.

Per maggiori informazioni:

... è possibile consultare la voce "[Sperimentazione clinica](#)" nella sezione "[Normativa](#)" del portale dell'AIFA.

[Torna al Sommario](#)

Il [Regolamento CE 141/2000](#) sui *Farmaci Orfani*

Si definisce "orfano" quel medicinale destinato alla diagnosi, profilassi, o terapia di malattie che si manifestano con rarità tale, da non consentire che i costi sostenuti



per ricerca, sviluppo e commercializzazione siano adeguatamente compensati dalle probabili vendite.

Ciò comporta che le Aziende Farmaceutiche sono poco disponibili ad investimenti in ricerca e sviluppo in condizioni di mercato che risultano poco favorevoli. Si dice "orfano" proprio perché manca chi se ne fa carico.

Nel 2000 il Parlamento Europeo e il Consiglio d'Europa hanno varato una normativa (Regolamento CE N.141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio d'Europa) per incentivare lo sviluppo e la commercializzazione di questi prodotti e ne stabilisse i criteri di designazione.



Secondo tale Regolamento, solo i farmaci destinati ad uso umano possono essere designati come "farmaci orfani": restano quindi esclusi i farmaci veterinari, i dispositivi medicali, gli additivi alimentari e i prodotti dietetici.

I criteri in base ai quali un medicinale può essere definito "orfano" sono:

- che il prodotto sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporti una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisca non più di cinque individui su diecimila nella Comunità;

oppure

- che il prodotto sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia nella Comunità di un'affezione che comporti una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, e che sia poco probabile che, in mancanza d'incentivi, la commercializzazione di tale medicinale all'interno della Comunità sia tanto redditizia da giustificare l'investimento necessario.

I farmaci classificati "orfani" sono inseriti nel Registro Comunitario dei Farmaci Orfani.

All'impresa farmaceutica che abbia ottenuto l'iscrizione di un farmaco "orfano" nel registro viene riconosciuta per quel farmaco una esclusiva di mercato in ambito comunitario della durata di 10 anni, elevata a 12 se pediatrico.

Per ulteriori informazioni è possibile consultare:

- il [sito dedicato ai Farmaci Orfani](#) del portale web del Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità;
- Il sito della Commissione Europea dedicato alla Sanità Pubblica, sezione: [Malattie Rare-Farmaci Orfani](#);

ovvero inviare una email a:

farmaciorfani@aifa.gov.it ; farmaciorfani@iss.it.

(Fonte: [Centro Nazionale Malattie Rare](#) – Istituto Superiore di Sanità)

[Torna al Sommario](#)

LIMITAZIONI ALLA PRESCRIZIONE ...

Legge Finanziaria 2007 [L. 27 dicembre 2006 n°296](#) (art. 1, comma 796, titolo z)

- la "Legge Di Bella" non è applicabile agli usi *off-label* diffusi e sistematici, ossia all'uso routinario di farmaci al di fuori delle condizioni di registrazione, quando questi non costituiscano l'unica (e ultima) alternativa possibile": un utilizzo di questo tipo è consentito solo nell'ambito delle sperimentazioni cliniche;

- Il ricorso, con carattere diffuso e sistematico, a terapie farmacologiche a carico SSN, al di fuori delle condizioni di Autorizzazione all'immissione in commercio, non è possibile (nell'ambito di strutture o trattamenti sanitari) per la cura di patologie per le quali risultino autorizzati farmaci recanti specifica indicazione al trattamento.
In caso vi si faccia ricorso impropriamente è previsto un procedimento disciplinare (art. 3, comma 5 L. 94/98 –*Legge Di Bella*).

Legge Finanziaria 2008 [L. 24 dicembre 2007 n°244](#) (art. 2, comma 348) "*Disposizioni sulla spesa e sull'uso dei farmaci*"

In nessun caso, il medico curante può prescrivere, per il trattamento di una determinata patologia, un medicinale di cui non è autorizzato il commercio o per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, quando sul proposto impiego del medicinale non siano disponibili almeno dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase II.
Lo stesso principio si applica anche alla L. 94/98 (*Legge Di Bella*).

[Torna al Sommario](#)

... E COSTI

Il costo della prescrizione dei farmaci esaminati è a carico ...

- del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) negli usi previsti dalla L. 648/96 (farmaci orfani, malattie rare, studi no-profit finalizzati al miglioramento della pratica clinica, esteri, sperimentali, *off label*);
- dell'azienda produttrice, nel caso di una prescrizione secondo il DM 8/5/2003; del cittadino nel caso di una prescrizione secondo la Legge 8/4/1998 n°94;
- dell'Azienda sanitaria in caso di ricovero (Legge 8/4/1998 n°94).



Per maggiori informazioni:

L'elenco dei medicinali prescrivibili a carico del SSN è disponibile nel portale web dell'AIFA nella sezione [Liste di Trasparenza e Rimborsabilità](#).

[Torna al Sommario](#)

A CHI RIVOLGERSI ?



Servizio Farmaci-line

Descrizione del servizio

"Farmaci-line" dell'Agenzia Italiana del Farmaco è un servizio gratuito d'informazione e documentazione sui farmaci.

Chi ne può usufruire

Tutti i cittadini (pazienti, loro familiari, operatori sanitari, etc.)

Cosa chiedere

Quesiti inerenti il farmaco, relativamente a: efficacia clinica, farmacocinetica, avvertenze, reazioni avverse, interazioni, usi in gravidanza, immissione e disponibilità in commercio, indicazioni d'uso, modalità prescrittive in ambito intra ed extra ospedaliero, chiarimenti sull'applicazione delle note CTS-AIFA, farmaci inseriti nel prontuario farmaceutico nazionale.

Cosa non chiedere

Reclami, integratori dietetici e fitoterapici dispositivi medico-chirurgici, medicinali ad uso veterinario, esenzioni, procedure per l'immissione in commercio di specialità medicinali, indicazioni di centri specialistici, provvedimenti di sanità regionali (es: ticket), tracciabilità del farmaco.

Orari

Tutti i giorni lavorativi, ore 9.00-13.00 e 14.00-16.00.

Contatti

Farmaci-line: 800 571661

Fax: 06.59784807

E-mail: farmaciline@aifa.gov.it

[Sito web dell'Agenzia Italiana del Farmaco](#)

(Fonte: Agenzia Italiana del Farmaco)

[Torna al Sommario](#)

I Trapianti e le Malattie Rare

Anche per le Malattie Rare, quando la patologia è così grave da compromettere organi vitali del malato, può essere necessario ricorrere ai trapianti: ad esempio, nella [Sindrome di Turner](#), malattia rara che colpisce anche alcuni organi vitali, potrebbe accadere che il malato debba ricorrere al trapianto di fegato, mentre nelle malattie rare che colpiscono l'apparato muscolo - scheletrico può essere necessario ricorrere ad innesti ossei per consolidare lo scheletro.



L'articolo 5 del Codice Civile italiano sancisce il divieto di porre in essere atti di disposizione del proprio corpo, anche se a titolo gratuito, qualora cagionino una menomazione permanente della propria integrità fisica.

Sono quindi consentite la donazione del midollo osseo (L. [6 marzo 2001 n°52](#)) o del sangue (L. [21 ottobre 2005 n°219](#)), proprio perchè non arrecano alcun danno al donatore e vengono sollecitate con apposite [campagne informative](#).



È del pari consentito procedere a [donazione di osso](#) in occasione di intervento di protesi d'anca: all'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna ha sede la [Banca delle Cellule e del Tessuto Muscolo-scheletrico \(BTM\)](#), la più importante a livello nazionale, nel cui sito web è possibile trovare ogni più ampia informazione.

Per superare il predetto divieto sono intervenute specifiche leggi: prima per il rene (L. [26 giugno 1967 n°458](#)), poi per il fegato (L. [16 dicembre 1999 n°483](#)) ed ultimamente per polmoni, pancreas e intestino (L. [19 settembre 2012 n°167](#)), nel rispetto delle disposizioni stabilite dal decreto ministeriale del [16 aprile 2010 n°116](#) per le attività di trapianto di organi da donatore vivente.

Non rientrano invece nel divieto dell'art. 5 e sono quindi consentiti i trapianti da persone decedute, una volta che ne sia stata accertata e certificata la morte (L. [29 dicembre 1993 n°578](#)) a condizione che vi sia il preventivo consenso della persona defunta o dei familiari.

La disciplina dei prelievi e dell'acquisizione del consenso è stata dettata con la legge [1 aprile 1999 n°91](#), la quale all'art. 4, non ancora attuato, prevede che in mancanza di volontà contraria deve intendersi sussistente il consenso all'impiego dei propri organi e tessuti una volta che si fosse deceduti.

L'art. 8 della citata legge 91/99 ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il [Centro Nazionale Trapianti](#) nel cui sito web è offerta un'ampia disamina dell'argomento.



Anche l'Unione Europea, nella quale il nostro paese, in base ai dati del 2010, si colloca al terzo posto per numero percentuale di donatori, è intervenuta in materia con la direttiva del [19 maggio 2010](#) sulla qualità e sicurezza degli organi umani destinati ai trapianti.



La Regione Emilia Romagna con la legge del [9 aprile 1995 n°53](#) ha disciplinato il potenziamento, la razionalizzazione ed il coordinamento dell'attività di prelievo e di trapianto d'organi e tessuti, definendo nell'art. 4 i compiti del [Centro Riferimento Trapianti](#).

Con il coordinamento del Centro Riferimento Trapianti - Emilia Romagna (CRT-ER), in collaborazione con la Regione, le Aziende Sanitarie e le Associazioni dei pazienti, è organizzata la [campagna informativa](#) per promuovere la donazione degli organi e dei tessuti, che si conferma al 2011 al di sopra della media nazionale.

Il CRT-ER ha sede presso il Policlinico S.Orsola-Malpighi di Bologna, che vanta una tradizione di eccellenza anche in materia di trapianti risalente al 1967, della quale si può ripercorrere la storia nella [presentazione](#) realizzata nel 2012 dalla ANTR (Associazione Nazionale Trapiantati Rene).



Le Malattie Rare e il Welfare



*Una nuova tappa del dialogo tra Lucilla e Sonia:
dalla normativa sanitaria alla normativa sociale*

Sonia: In passato, sai Lucilla, quando un bambino aveva una malattia che non si cura, ma al massimo si gestisce, non aveva grandi opportunità ... solo grandi differenze

Ad esempio, studiavi da sola e poi facevi esami da privatista a fine dell'anno scolastico, eri escluso da qualsiasi sport, avevi enormi difficoltà di spostamento, impossibilità di viaggiare ..e non c'era neanche internet che fa la differenza perché almeno ti consente viaggi virtuali....

Ogni difficoltà era solo tua e l'unica risorsa era la tua famiglia su cui gravava, ingiustamente aggiungo, tutto il peso della differenza ...

Le organizzazioni di volontariato, pur impegnandosi al loro massimo, possono al più interpretare le esigenze delle persone, ma occorrono leggi che siano in grado di prevedere, oltre alla tutela sanitaria, tutele specifiche per garantire alle persone con malattie rare l'opportunità di vivere al meglio nella propria condizione.

Lucilla: oggi, però, non è più così!

Molti passi avanti sono stati fatti e ci sono le premesse per ulteriori miglioramenti in svariati ambiti.

Nei decenni è stata costruita una rete normativa molto accurata che offre veramente un aiuto per le persone malate ...

Sonia: davvero?

Quindi non ci sono più ostacoli per studiare, fare sport, muoversi in modo autonomo?

Ci sono centri dedicati a noi malati rari?

Spiegami tutto, Lucilla, per me questa è una grande opportunità.

Lucilla: ma sì, davvero!

Non solo oggi puoi essere seguita da personale medico estremamente specializzato, ma puoi studiare, muoverti e fare sport compatibilmente con la tua situazione ... non è più come quarant'anni fa!

La famiglia ed il diretto interessato sono sostenuti da prassi e diritti che consentono loro di vivere con maggiore dignità la loro condizione.

È bene sottolineare che non si tratta di diritti dettati solo per le persone con una malattia rara, ma comuni a quanti si vengano a trovare, per un incidente o anche una malattia comune, in situazioni analoghe.

Nella prossima tappa del nostro percorso ti illustrerò brevemente ciò che è stato fatto in Italia e da noi, qui in Emilia Romagna, così, cara Sonia, puoi orientarti meglio nel mondo dei diritti che hai e che avrai.

Il viaggio che dobbiamo percorrere è ancora lungo ed è quindi opportuno fermarsi un momento.

Sonia: grazie davvero, Lucilla!

Ascolterò con attenzione e farò tesoro di tutte le tue indicazioni ...

Lucilla: grazie a te, Sonia, per avermi fatto "sentire" cosa significhi essere "rari" ... spero che ciò che ti dirò ti sarà utile per vivere con consapevolezza e serenità.