

Indice

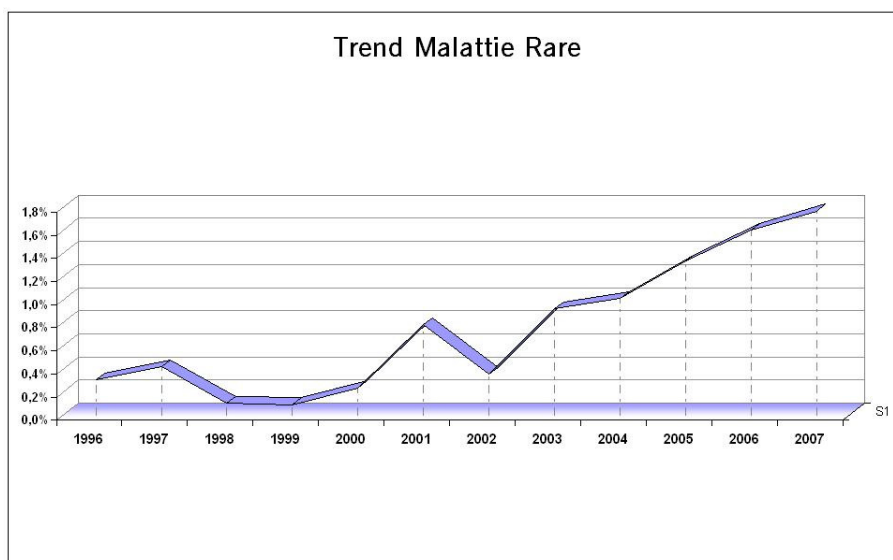
Premessa	2
La ricognizione	3
Le malattie rare: numeri e definizioni	5
Il contesto normativo	7
Identikit delle associazioni che hanno partecipato all'indagine	10
Il lungo percorso ad ostacoli	13
Centri di riferimento, Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta	19
Il ruolo delle associazioni di pazienti	23
L'assistenza farmaceutica	26
Parafarmaci e ausili protesici	34
Il costo delle malattie rare	37
Il punto di vista dei Medici di Famiglia	39
Conclusioni e proposte	48
Allegato 1. Regioni a confronto	54
Ringraziamenti	59

Premessa

Questo Rapporto presenta i principali risultati della ricognizione sulle Malattie rare condotta da Cittadinanzattiva – attraverso il Tribunale per i diritti del malato ed il Coordinamento nazionale Associazioni Malati Cronici – in collaborazione con operatori sanitari, istituzioni, istituti di ricerca ed associazioni di pazienti.

L'indagine si inserisce in un contesto più generale di attenzione ed impegno che l'organizzazione ha promosso nell'ultimo decennio nei confronti delle malattie rare, in risposta al costante aumento di segnalazioni giunte all'osservatorio nazionale di Cittadinanzattiva¹.

Le Relazioni annuali sullo stato dei rapporti tra cittadini e servizi sanitari² e sulle politiche della cronicità hanno mostrato infatti un trend crescente – negli ultimi 10 anni è quasi raddoppiato il numero di segnalazioni – e sottolineato che i nodi critici si concentrano in particolare sulle **difficoltà di accesso**, inteso come accesso alle informazioni, ai farmaci, ad una diagnosi tempestiva, a cure adeguate alle condizioni del paziente ed a cure innovative.



fonte: Cittadinanzattiva-Tribunale per i diritti del malato, Rapporto PiT Salute 2007

Lo stesso titolo indica lo scopo del rapporto: vuole rappresentare uno dei contributi che le organizzazioni di cittadini possono portare al processo di trasformazione del Servizio Sanitario Nazionale e di progettazione degli interventi di sanità pubblica, mettendo a disposizione strumenti di riflessione sui bisogni concreti dei cittadini oltre che un'analisi degli aspetti che caratterizzano l'attuale organizzazione dei servizi sanitari nella gestione delle patologie rare.

¹ PiT Salute – Progetto integrato di Tutela – Servizio gratuito di informazione, consulenza ed assistenza al cittadino in ambito sanitario.

² In particolare Rapporto PiT Salute 2007, “Ai confini della sanità. I cittadini alle prese con il federalismo”

La ricognizione

Questo lavoro è il prodotto della collaborazione tra Cittadinanzattiva – attraverso le reti del Tribunale per i diritti del malato e il Coordinamento nazionale Associazioni Malati Cronici – ed un gruppo di esperti, che hanno contribuito alla ricognizione partecipando al Tavolo di Lavoro.

Il Tavolo di lavoro

Loredana Rasile	AIMAR – Associazione Italiana Malformazioni Ano-Rettali
Claudio Buttarelli	Uniamo FIMR onlus – Federazione Italiana Malattie Rare Ananas – Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi Amicizia e Solidarietà
Maria Antonietta Tarsia	Associazione “Esserci” Basilicata - Tutela dei Diritti, Malattie Rare e Formazione
Paolo Nardi	Centro Sindrome di Marfan - Cardiocirurgia Policlinico Tor Vergata
Domenica Taruscio	Centro nazionale Malattie Rare – ISS
Donatella Alesso	Fimmg – Federazione Italiana Medici di Medicina Generale
Rita Mingarelli	Orphanet Italia
Luciana Annino	SIE – Società Italiana Ematologia

Il progetto è stato realizzato in partnership con Celgene.

L’indagine esplorativa mira a cogliere il punto di vista non solo dei pazienti, ma anche dei Medici di Medicina Generale (MMG), in quanto rappresentano una delle prime figure professionali che, nel sistema sanitario, si trovano ad accogliere i bisogni di questi cittadini e ad orientarli nel percorso da intraprendere.

Per questo motivo sono stati coinvolti i leader di associazioni di pazienti affetti da patologia rara e familiari ed i segretari regionali della Federazione italiana Medici di medicina generale (FIMMG).

Sono stati quindi messi a punto due strumenti di rilevazioni differenti, indirizzati ciascuno al target individuato.

I questionari rivolti ai leader delle associazioni di pazienti sono stati diffusi prevalentemente attraverso la via telematica: sito internet e newsletter settimanale di Cittadinanzattiva, la collaborazione con Uniamo – Fimr, le sedi locali del Tribunale per i diritti del malato e la rete del Coordinamento nazionale Associazioni Malati Cronici (CnAMC).

Si è scelto di coinvolgere associazioni che si occupano di patologie rare diverse tra loro, per soffermarsi sulle caratteristiche comuni, poiché a nostro avviso parlare di malattie rare nella loro totalità aiuta a mettere a fuoco e riconoscere una serie di problematiche assistenziali comuni e a progettare interventi indirizzati a cittadini che hanno bisogni simili.

A partire dalla normativa nazionale e dalle criticità evidenziate dai componenti del Tavolo di lavoro, sono state poste alle associazioni domande per raccogliere il punto di vista su:

- accesso all'assistenza
- rete dell'informazione
- terapia non solo farmacologica: farmaci orfani, off label, di fascia C, parafarmaci.

Il punto di vista dei Medici di Medicina Generale è stato rilevato attraverso un apposito strumento – questionario – indirizzato ai segretari regionali FIMMG per rilevare cosa sia previsto ed attuato al livello nazionale e regionale. La Federazione ha collaborato alla diffusione ed alla raccolta dei dati.

I responsabili regionali dei medici di medicina generale sono stati chiamati a fornire informazioni sulle disposizioni emanate al livello regionale per garantire l'assistenza a pazienti affetti da patologia rara e comprendere dal loro punto di vista gli strumenti necessari per migliorare il proprio operato.

Hanno aderito all'indagine e compilato i questionari 25 Associazioni di pazienti e 11 responsabili regionali e/o provinciali della FIMMG.

E' necessario sottolineare che il numero di questionari raccolti non consente di disporre di un campione statistico sufficientemente rappresentativo. I dati e le informazioni contenute in questo report non devono essere considerati tanto come rappresentativi del complesso mondo delle malattie rare e del contesto nazionale, quanto piuttosto come indicatori delle questioni e situazioni di maggior rilievo tra quelle oggetto di approfondimento.

Le malattie rare: numeri e definizioni

Si definiscono malattie rare le patologie che colpiscono un numero limitato di persone sull'intera popolazione. Secondo quanto stabilito dal "Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003" si definiscono tali tutte le malattie che hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria. Secondo l'Organizzazione mondiale della sanità le malattie rare sono circa 6.000; l'80% ha origine genetica.

In Italia hanno ottenuto un formale riconoscimento normativo 47 gruppi di patologie, per un totale di 284.

Eurordis sottolinea che sul totale della popolazione europea di 459 milioni di persone in Europa potrebbero essere potenzialmente affetti 230'000 individui per ogni patologia rara. Secondo una stima accettata, nei 25 paesi dell'Unione Europea circa 30 milioni di persone soffrono di una malattia rara, vale a dire la somma della popolazione di Olanda, Belgio e Lussemburgo³.

Tali malattie sono fenomeni molto complessi, non solo per la numerosità e la diversità di forme morbose, ma anche per la grande variabilità di sintomi e segni; non è infrequente trovarsi di fronte a manifestazioni diverse per una stessa patologia, a seconda dell'individuo che ne è affetto.

A fronte di differenze e peculiarità di ciascuna patologia rara, esistono diversi punti in comune tra di esse: solo per citare alcuni esempi sono croniche, spesso degenerative, disabilitanti e condizionanti in termini psicologici e sociali.

I farmaci orfani

Quando si parla di malattie rare è inevitabile parlare di farmaci orfani. Si tratta di medicinali che proprio a causa della frammentazione delle singole patologie rare, faticano ad incontrare l'interesse economico delle case farmaceutiche.

L'Europa rispetto a Stati Uniti e Giappone ha tardato ad adottare una politica unificata in materia di farmaci orfani, soprattutto a causa della dispersione delle competenze in materia sanitaria tra i diversi Stati Membri.

A partire dal 1995, con il nuovo sistema di autorizzazione al commercio comunitario dei medicinali valido per tutti i Paesi dell'Unione, è iniziata una politica più omogenea e la promulga di una normativa unificata⁴.

E' in questo contesto che si inserisce il Regolamento CE n. 141/2000, ispirato alle norme in vigore negli USA. Esso definisce farmaci orfani i medicinali destinati alla diagnosi, profilassi o terapia delle affezioni che si manifestano con tale rarità da non consentire che i costi di sviluppo e commercializzazione siano recuperati con le

³ "Malattie rare: capire questa priorità della Salute Pubblica" Eurordis - Novembre 2005

⁴ Bollettino d'Informazione sui Farmaci Novembre – Dicembre 2001, n. 6

probabili vendite e che pertanto “l’industria farmaceutica non sarebbe disposta a sviluppare nelle normali condizioni di mercato”. Scopo del regolamento è di “istituire una procedura comunitaria per l’assegnazione della qualifica di farmaci orfani e di offrire incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l’immissione in commercio”.

L’Agenzia Europea di valutazione dei medicinali (EMA) esamina attraverso il suo comitato per i medicinali orfani (COMP) le domande di assegnazione della qualifica inoltrate da persone o aziende (sponsor) che intendano sviluppare tali medicinali.

Un medicinale che ottiene la qualifica di orfano gode di un’esclusiva di mercato decennale sulla commercializzazione e di un accesso diretto alla procedura centralizzata dell’EMA per le domande di autorizzazione all’immissione in commercio. Inoltre le piccole e medie aziende farmaceutiche, possono usufruire di incentivi natura tecnica, scientifica ed economica per la ricerca e lo sviluppo di tali farmaci, messi a disposizione dall’UE.

I medicinali che hanno ottenuto la designazione di farmaco Orfano da parte dell’Ema sono attualmente 44.

L’assegnazione dell’approvazione all’immissione in commercio tuttavia non implica l’immediata disponibilità del farmaco in tutti i Paesi dell’Unione Europea. Chi possiede l’approvazione alla commercializzazione decide in anticipo sullo stato della sua commercializzazione in ciascun Paese; inoltre il farmaco attraverserà tutte le fasi burocratiche previste in ciascun Paese, al fine di porre le condizioni per la sua gestione e per pattuire il suo costo, etc.

I farmaci orfani in Italia

In Italia i farmaci orfani designati dall’EMA dopo aver ottenuto l’approvazione dall’AIFA e l’Autorizzazione all’Immissione in Commercio sono sottoposti ad ulteriori passaggi burocratici, quali, ad esempio l’inserimento nei Piani Territoriali Ospedale Territorio al livello regionale. La media per la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale dell’Autorizzazione all’immissione in commercio (AIC) è di circa 13 mesi e mezzo, anche se i tempi previsti dalla normativa vigente, non dovrebbero superare i 180 giorni.

Questi ulteriori passaggi burocratici rallentano in molte realtà regionali la possibilità di accedere a farmaci “innovativi”.

Attualmente in Italia sono solo 28 i principi attivi che hanno ottenuto dall’Agenzia Italiana del Farmaco l’autorizzazione all’immissione in commercio (AIC), con pubblicazione in Gazzetta Ufficiale; di conseguenza 16 principi attivi sono ancora in attesa di formalizzazione dell’AIC nel nostro Paese. Circa due terzi dei farmaci orfani disponibili si riferiscono a patologie rare di natura oncologica; gli altri sono legati principalmente a disturbi di natura metabolica; in molti casi i farmaci sono indicati per la cura di pazienti in età pediatrica, in particolare le patologie di origine ereditaria e/o congenita.

Il contesto normativo

Prima di procedere con l'illustrazione dei dati emersi dall'indagine, per facilitare la lettura dei risultati, riteniamo utile fornire in estrema sintesi i principali contenuti della normativa vigente al livello nazionale sul tema, vale a dire il DM 279/2001 e l'Accordo Stato-Regioni 10 maggio 2007.

Il Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279⁵

Il più importante provvedimento normativo in tema di malattie rare è rappresentato dal DM 279/2001, che disciplina le modalità di **esenzione dalla partecipazione al costo** per le prestazioni sanitarie correlate alle patologie rare, includendole nei LEA; istituisce la "**Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia**" ed un Registro nazionale, definisce un **elenco di malattie rare** – che quindi ottengono riconoscimento "formale" - e le modalità di erogazione e prescrizione delle prestazioni.

La rete nazionale per la prevenzione la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

Il sistema di cure individuato per le malattie rare è il modello della rete, composta da presidi accreditati e centri interregionali di riferimento coordinati tra loro.

I presidi accreditati sono individuati dalle Regioni sulla base della "documentata esperienza diagnostica o terapeutica" maturata per la patologia o gruppo di malattie rare.

Sono coordinati dai centri interregionali di riferimento, con i quali concordano protocolli clinici, e collaborano con i servizi territoriali ed i medici di famiglia "ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento".

I *centri interregionali* di riferimento hanno tra le proprie funzioni, quelle di assicurare lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri centri interregionali, di coordinare i presidi della rete, di offrire consulenza ai medici del SSN su patologia e farmaci appropriati e disponibili, di informare cittadini ed associazioni su patologia e disponibilità di farmaci.

Il Ministero della Salute in questo contesto si occupa di curare la diffusione dell'elenco dei presidi sanitari inclusi nella Rete e riferisce della relativa attività svolta.

Le Aziende Unità Sanitarie Locali, dal canto loro, a seguito dell'emanazione del DM 279/01 provvedono a comunicare ai Medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti della disposizione e le modalità di applicazione.

⁵ Ministero della Sanità - Decreto 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera B, del decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

Il registro nazionale delle malattie rare

Un importante strumento di sorveglianza e conoscitivo viene messo a punto con questo decreto. Si tratta di un registro che raccoglie informazioni utili ai fini di studio e ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

Ancora una volta si sottolinea l'importanza dello scambio e della rete delle informazioni: il registro è collegato con quelli interregionali, territoriali ed internazionali.

L'elenco della malattie e dei gruppi di malattie rare

L'allegato 1 del Decreto 279/2001 individua un elenco di 47 gruppi di patologie per un totale di 284 Malattie Rare. Ad ognuna di esse viene attribuito un codice univoco – utile ai fini dell'esenzione dalla partecipazione ai costi - e indicato l'eventuale sinonimo con cui più frequentemente viene denominata la patologia.

Diagnosi ed esenzione

Il Decreto stabilisce che il cittadino che ottenga il sospetto diagnostico di patologia rara (tra quelle contenute nell'elenco del DM 279/01) da parte di uno specialista del SSN deve essere indirizzato al presidio di riferimento dallo stesso medico.

Quest'ultimo assicura le prestazioni utili ai fini diagnostici, che saranno erogate in regime di esenzione, e, nel caso in cui fossero necessarie, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito – in questo caso i costi ricadono sulla ASL di residenza del cittadino.

Il cittadino che voglia usufruire dell'esenzione per patologia “può” farne richiesta alla propria ASL di appartenenza e presentare la documentazione rilasciata dal centro di riferimento.

L' esenzione dal pagamento del ticket si riferisce alle sole prestazioni incluse nei LEA efficaci ed appropriate per il trattamento, il monitoraggio della patologia e la prevenzione di ulteriori aggravamenti.

L'accordo Stato-Regioni 10 maggio 2007

L'accordo Stato-Regioni 10 maggio 2007⁶ è la disposizione normativa più recente che coinvolge Governo centrale e Regioni nella definizione di questioni strategiche e di collaborazione per le malattie rare tra i due livelli.

In particolare si ribadiscono i ruoli dei centri interregionali/regionali di riferimento nelle funzioni di:

- orientamento per Medici, cittadini ed associazioni rispetto a ciò che attiene diagnosi, trattamento e cura;
- coordinamento della rete regionale,
- cura del Registro regionale e anello di congiunzione con quello nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità.

⁶ Accordo ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1007, n.281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali e interregionali delle malattie rare – Determinazione 10 maggio 2007. Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007; Gazzetta Ufficiale 30 maggio 2007 n. 124.

I registri regionali sono aggiornati al momento della richiesta di esenzione per patologia e riportano non solo informazioni sulla diagnosi (data, patologia e struttura che l'ha emessa) ma anche i farmaci orfani erogati.

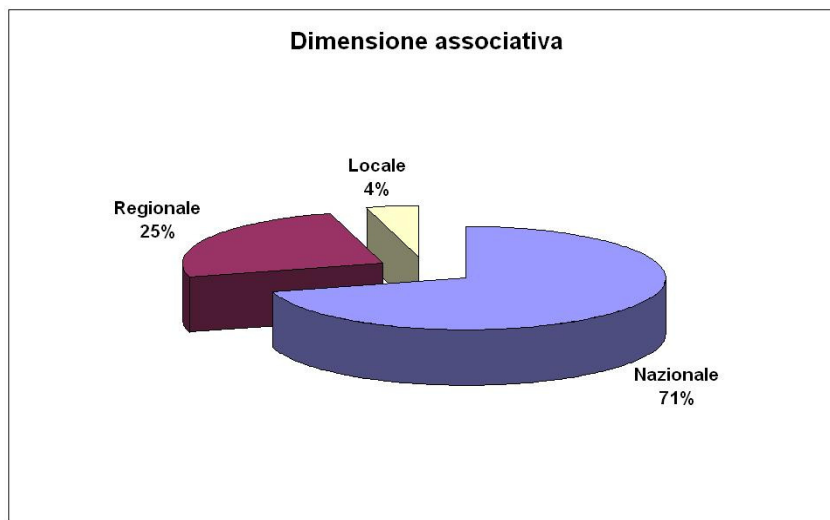
Stabilisce inoltre l'attivazione di un Tavolo per definire le problematiche connesse all'erogazione di farmaci orfani per i pazienti che ne hanno necessità, al quale partecipano Ministero della Salute, Aifa e Regioni.

Ipotizza inoltre la possibilità di identificare – successivamente ai dati che emergeranno dai registri regionali – presidi nazionali o europei per le patologie rarissime.

Infine Governo e Regioni convengono sulla necessità di sviluppare protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali del paziente e documentino l'adozione di procedure organizzative che prevedano l'approccio interdisciplinare al paziente e l'integrazione con i servizi territoriali ed il pediatra o medico di famiglia, erogando le prestazioni necessarie al domicilio o nel luogo più vicino all'abitazione del paziente.

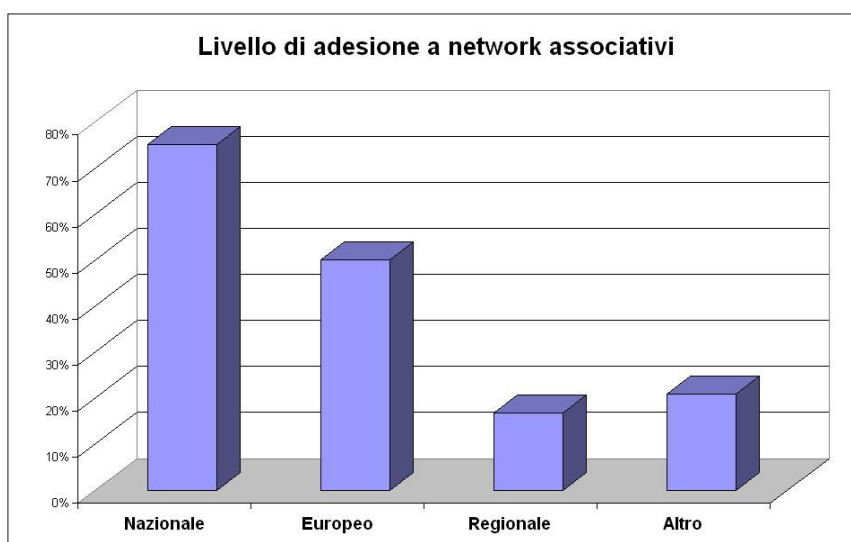
Identikit delle associazioni che hanno partecipato all'indagine

Hanno partecipato alla ricognizione 25 associazioni, delle quali il 71% ha dimensione nazionale, un quarto ha carattere regionale e il 4% opera solo a livello locale.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Si tratta di associazioni che credono nel valore della rete, nel fatto che è necessario unire le forze per rafforzare le conoscenze e incidere sulle realtà, superando anche confini nazionali, come dimostra l'adesione di più del 70% delle associazioni a network di livello nazionale e poco meno della metà a reti di carattere europeo.

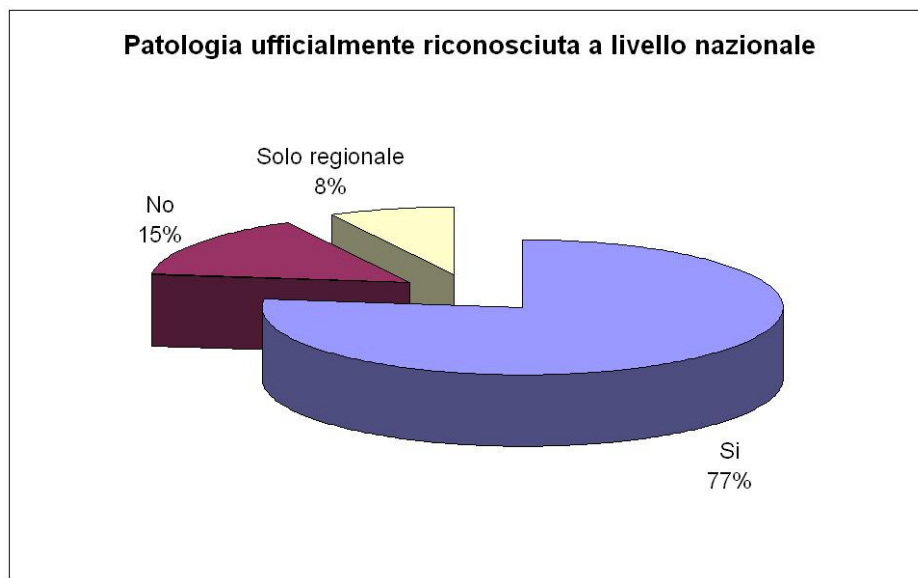


Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

La domanda ammetteva risposta multipla

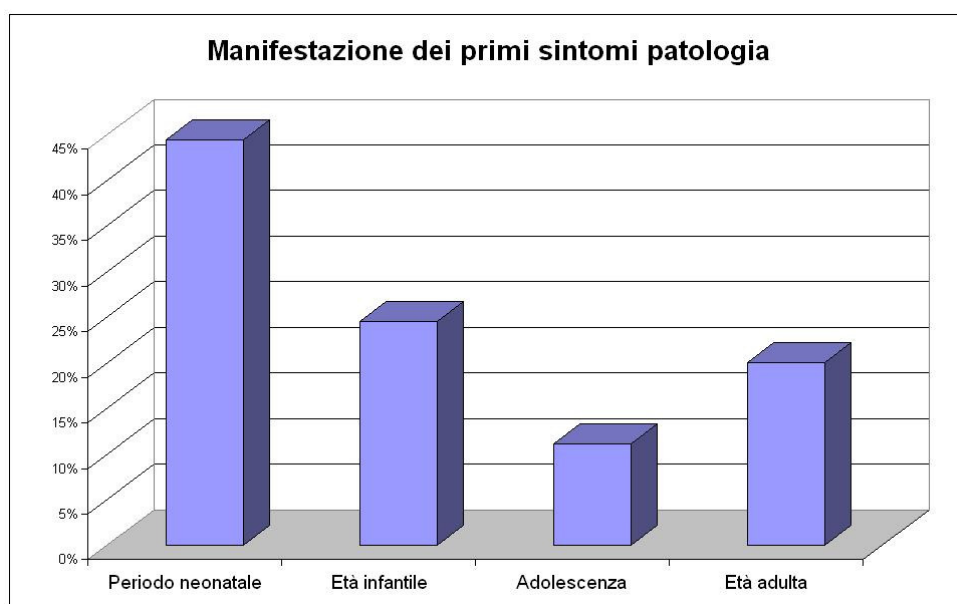
Circa 8 associazioni su 10 si occupano di patologie rare ufficialmente riconosciute al livello nazionale dal DM 279/01.

Le restanti associazioni si occupano di patologie che non beneficiano di riconoscimenti ufficiali da parte del Ministero della Salute (15%). Per effetto del federalismo assistiamo a fenomeni di diritti “geograficamente garantiti”: varcando i confini Regionali una patologia può diventare “fantasma”, non essere più nei LEA (della Regione) e quindi perdere ogni riconoscimento, come ad esempio le febbri periodiche nella Regione Marche.



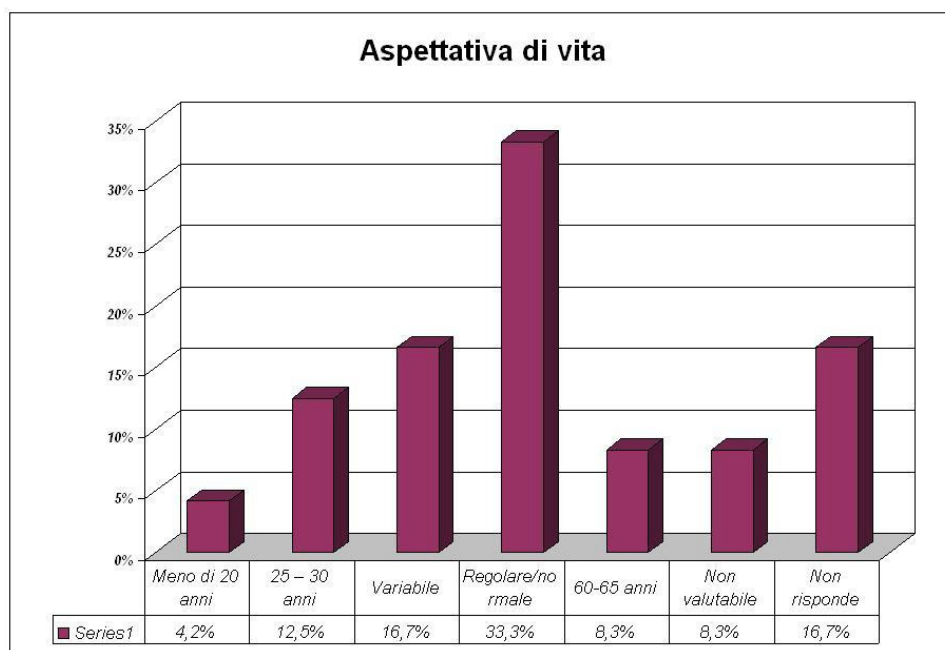
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Come mostra il grafico sottostante, si tratta di malattie che colpiscono bambini, molto spesso neonati – di origine genetica che si manifestano alla nascita o in età fetale – e che non sono destinate a regredire, ma a cronicizzarsi e frequentemente a degenerare.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Chi ne è affetto, così come i familiari, deve imparare a convivere, a volte con la consapevolezza che l'aspettativa di vita è molto limitata: in poco più del 10% dei casi, si riduce notevolmente rispetto alla media, tanto da essere al di sotto dei 30 anni o addirittura 20 anni (4%). In un caso su quattro è difficile determinare l'aspettativa di vita, che risulta variabile o non valutabile; in molti casi, più di uno su 3, invece, l'attesa di vita è normale.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

La stima dell'incidenza/prevalenza di malattie rare sul territorio nazionale era uno degli obiettivi del Piano sanitario nazionale 1998/2000.

Abbiamo chiesto alle associazioni di indicarci quale fosse la prevalenza della patologia sulla popolazione e abbiamo raccolto numerose informazioni. Abbiamo tentato di sistematizzarle per poterle rappresentare graficamente, ma non è stato semplice per l'eterogeneità delle risposte.

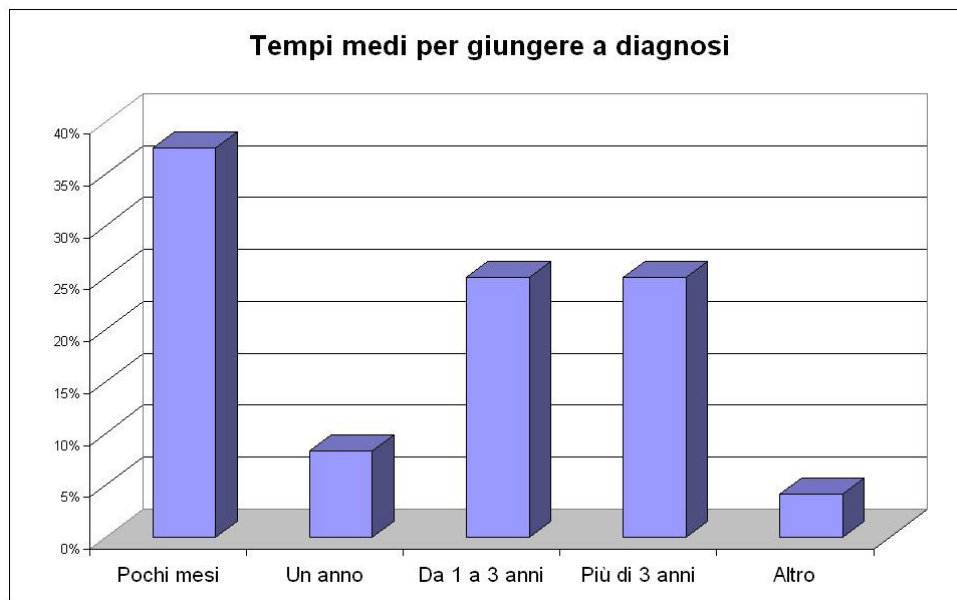
Il questionario, in proposito, prevedeva una risposta aperta: il 20% delle Associazioni non ha riferito la prevalenza della patologia, ma ha indicato che non risulta nota; mentre più del 10% non ha risposto. E' un dato importante da sottolineare poiché la scarsa conoscenza della patologia e soprattutto della "diffusione" nella popolazione costituisce un forte ostacolo nel percorso di cura.

Per alcune patologie, ad esempio, i dati a cui le associazioni possono fare riferimento, si riferiscono a studi svolti negli USA, ma mai condotti in Italia, per cui non è possibile stimare nulla rispetto alla prevalenza.

Il lungo percorso ad ostacoli dei pazienti affetti da patologie rare

La prima sfida che un paziente e la sua famiglia si trovano ad affrontare è giungere a diagnosi. Una ricerca condotta da Eurordis⁷, EurordisCare2, evidenzia che per la sindrome di Ehlers Danlos un paziente su quattro ha aspettato anche 30 anni prima di giungere alla corretta diagnosi e rileva che la carenza di informazioni sulla patologia non solo mette in pericolo di vita i pazienti, ma spesso comporta enormi perdite, come ad esempio ritardi e ricoveri inutili, infinite consulenze specialistiche, etc.

Le associazioni che hanno partecipato a questa ricognizione invece possono considerarsi più “fortunate”: poco meno di 4 su 10 riescono ad avere una diagnosi in pochi mesi; solo l'8,3% deve aspettare un anno, il 25% è costretto ad attendere da uno a tre anni per sapere cos'è che lo fa star male e 1 su 4 non conosce la diagnosi prima di 3 anni, arrivando ad aspettare anche fino a 7 anni (tempo massimo segnalato).



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

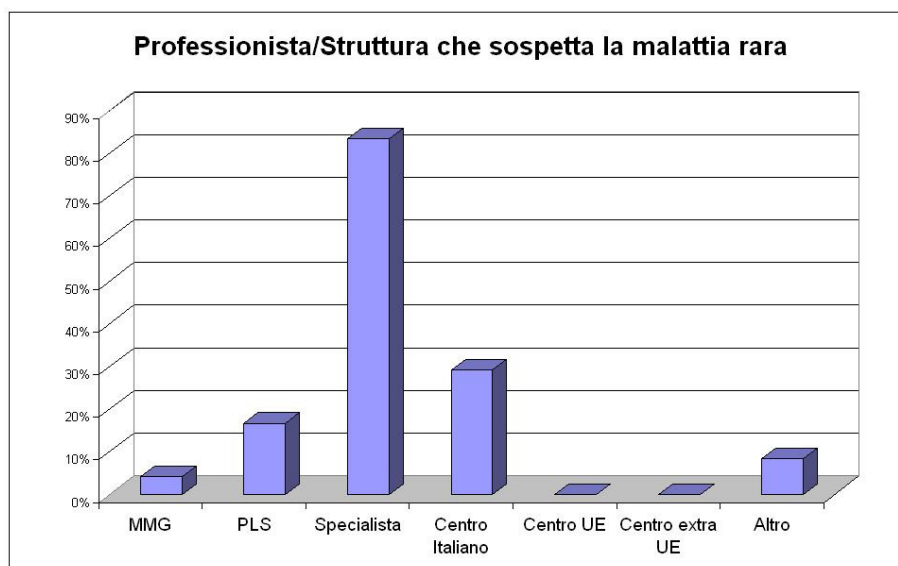
Frequentemente è necessario ricorrere a centri specializzati o medici specialisti per arrivare ad un sospetto diagnostico di patologia rara: in più di 8 casi su 10 si tratta dello specialista, in poco meno di 3 su dieci è un centro di riferimento italiano.

I medici più vicini alle famiglie, pediatri di libera scelta e medici di famiglia, ipotizzano la malattia rara rispettivamente nel 16,7% e 4,2% dei casi.

Le associazioni che hanno inserito nelle preferenze del questionario la voce “altro” hanno indicato i medici del pronto soccorso o addirittura un sospetto “auto-dedotto”, raggiunto cioè attraverso informazioni reperite su internet (da solo o dai familiari) o confrontandosi con altri cittadini.

⁷ **EURORDIS**: alleanza non-governativa di associazioni di pazienti e di persone attive nel campo delle malattie rare in Europa www.eurordis.org

Nessuna associazione indica centri esteri attivi nel territorio dell'Unione Europea o di Paesi extra-europei come soggetti che hanno formulato il sospetto diagnostico. Dopo aver superato l'ostacolo della diagnosi ed aver trovato un centro o un professionista che sospetti la patologia rara, prosegue il percorso ad ostacoli: è infatti necessario giungere ad un centro specializzato che sia in grado di trattare la patologia da cui si è colpiti.



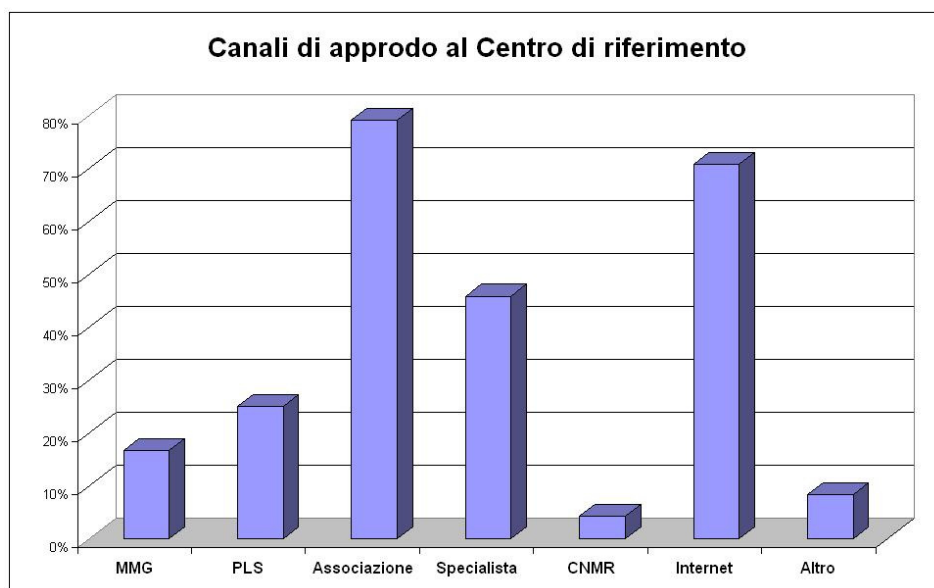
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Secondo quanto stabilito dal DM 279/01, lo specialista del SSN che formuli un sospetto diagnostico di patologia rara -tra quelle contenute nell'elenco dello stesso Decreto- ad indirizzare il cittadino al presidio di riferimento.

I dati ci confermano che in poco meno della metà dei casi (45.8%) avviene esattamente quanto indicato nel Decreto.

Ma ci sono altri punti di riferimento che svolgono la funzione di "bussola" ed indirizzano i cittadini verso i Centri: si tratta delle Associazioni di pazienti – circa 8 casi su 10 - e di internet – 7 casi su 10.

Il pediatra ed il medico di famiglia diventano la chiave di accesso al centro di riferimento rispettivamente nel 25% e nel 16.7% dei casi. Nella voce altro sono stati indicati professionisti del Pronto Soccorso e della nursery.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Una volta che si è finalmente approdati al centro di riferimento, si dispone di una serie di informazioni sui propri diritti e sul trattamento e la cura -ottenute nella maggior parte dei casi con il confronto con pazienti o familiari esperti o attraverso internet- continua il percorso che il paziente e la sua famiglia devono compiere.

Le principali difficoltà post-diagnosi riguardano nel 75% dei casi il percorso assistenziale; a questo si aggiungano le criticità legate al mancato raccordo tra medicina del territorio e centri di riferimento, segnalato da oltre la metà delle associazioni, e l'accesso all'assistenza farmaceutica in più di 3 casi su 10.

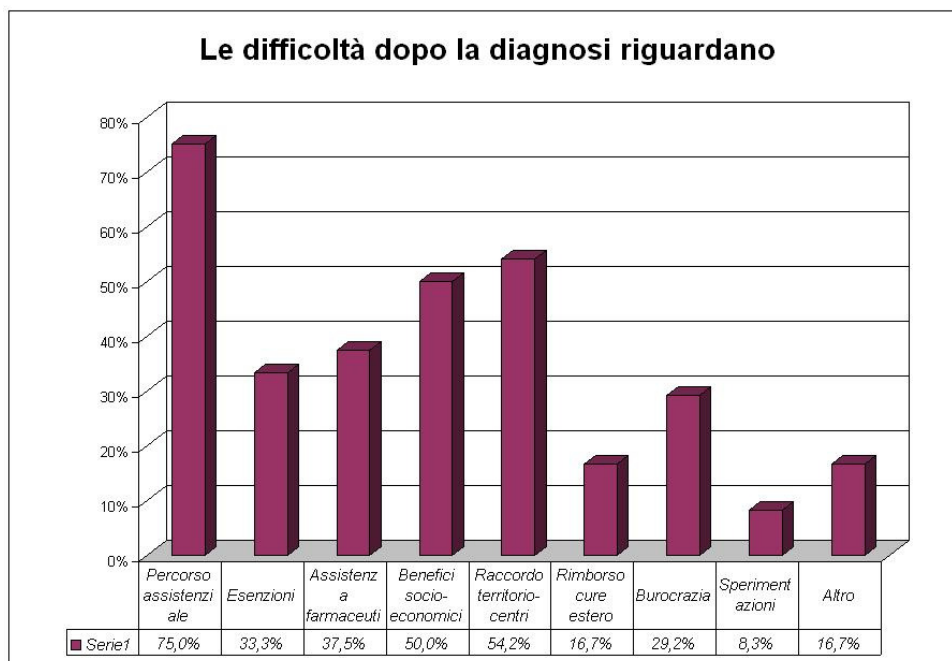
Non solo. La burocrazia contribuisce ad acuire le difficoltà: il riconoscimento dell'esenzione per patologia, i benefici socio-economici di invalidità civile ed handicap, il rimborso per cure all'estero e gli iter da seguire per attivare alcuni servizi socio-sanitari quali ad esempio l'assistenza domiciliare, non fanno altro che appesantire la situazione.

Tra questi ostacoli, il più sentito riguarda l'invalidità civile e l'handicap, segnalato nella metà dei casi come questione critica: un più facile e tempestivo accesso consentirebbe alla persona o alla famiglia di entrare in possesso di strumenti in più per fronteggiare la patologia. Poter usufruire di un "contributo" economico (246,73 euro per l'invalidità civile) potrebbe alleviare, anche se non coprire interamente, le spese sostenute; facilitare il riconoscimento dell'handicap permetterebbe ad un familiare, di poter usufruire di permessi lavorativi per assistere il proprio caro.

Analizzeremo più avanti l'impatto economico della malattia sulle famiglie, ma possiamo già cominciare ad affermare che non è un aspetto indifferente. L'esenzione per patologia, che permette di non dover pagare il ticket per le prestazioni correlate a diagnosi, trattamento e prevenzione delle conseguenze legate alla patologia è segnalato come critico in un terzo dei casi; il rimborso per costi legati a spostamenti per cure all'estero sono bisogni sentiti 16,7%.

Merita di essere esplicitata la voce altro, con la quale le associazioni hanno indicato aspetti che attengono i costi per gli spostamenti in Regioni diverse da quella di

residenza; il riconoscimento “ufficiale” della patologia e l’impatto psico-sociale della patologia, indicato come “Isolamento della famiglia” e presa in carico.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Abbiamo cercato di comprendere più nel dettaglio l’incidenza del peso della burocrazia, ed è emerso che il fattore tempo è il primo elemento di “disturbo”, 66,7%; unito all’indispensabilità di attivare procedure di autorizzazione per accedere a trattamenti come la riabilitazione o piano terapeutico, segnalato in più di 4 casi su 10, rende la situazione più gravosa e complessa.

E’ emerso precedentemente che è possibile avere necessità di spostarsi di Regione o addirittura di Stato, ma non è semplice ottenere l’autorizzazione (circa 30%) e ancora più complicato è avere i relativi rimborsi.

Segnalazioni sul peso della burocrazia	%
Iter burocratici troppo lunghi	66,7
Restrizioni autorizzazione prestazioni in altre Regioni/Stati	29,2
Difficoltà di accesso ai rimborsi per spese sostenute all'estero	12,5
Autorizzazione per alcuni trattamenti	45,8
Altro	16,7

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Purtroppo gli ostacoli non si limitano ai rallentamenti della macchina burocratica. Abbiamo chiesto alle Associazioni di indicare le principali segnalazioni ricevute dai cittadini relativamente all’accesso all’assistenza sanitaria. Il quadro emerso è sintetizzato nella tabella si seguito riportata.

Criticità nell'accesso all'assistenza sanitaria	%
Numero insufficiente di esami in esenzione	20,8
Mancato accesso a presidi, protesi, ausili	20,8
Difficoltà nella presa in carico dei servizi territoriali	29,2
Mancanza di protocolli specifici ospedale-territorio	33,3
Assistenza territoriale insufficiente per quantità/qualità	45,8
Mancata creazione rete tra le figure che curano il pz	66,7
Difficoltà di passaggio dalla gestione pediatrica a quella del paziente adulto	41,7
Attività informativa su diritti e normativa insufficiente/frammentata	58,3
Costi per assistenza presso centri lontani dal luogo di residenza	54,2
Mancata assistenza psicologica del centro di riferimento	62,5
Altro	4,2

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Il primo aspetto che risalta è che le difficoltà più sentite dipendono dalla mancata creazione di una rete di collegamento e di informazione tra le diverse figure che hanno in cura il paziente, poco meno di 7 casi su 10; un'associazione ha poi esplicitato che la difficoltà più grande riguarda il collegamento Medico di Medicina Generale e specialista.

La mancanza di protocolli specifici ospedale-territorio, indicato come aspetto problematico in un terzo dei casi, è strettamente collegato alla criticità precedente. Nel caso in cui tali protocolli fossero presenti sarebbe più facile definire, ad esempio, tempi e modalità per l'attivazione e la fruizione dell'Assistenza domiciliare integrata dopo un ricovero, oppure la gestione del paziente a scuola, etc.

I servizi territoriali inoltre non riescono a garantire la presa in carico dei pazienti 29,2%, e l'assistenza che offrono risulta essere insufficiente a livello qualitativo e quantitativo, 45,8%.

L'organizzazione dei servizi sanitari non è sufficientemente preparata al passaggio di gestione dal paziente che transita dall'età pediatrica a quella adulta, situazione segnalata come critica nel 41,7% dei casi.

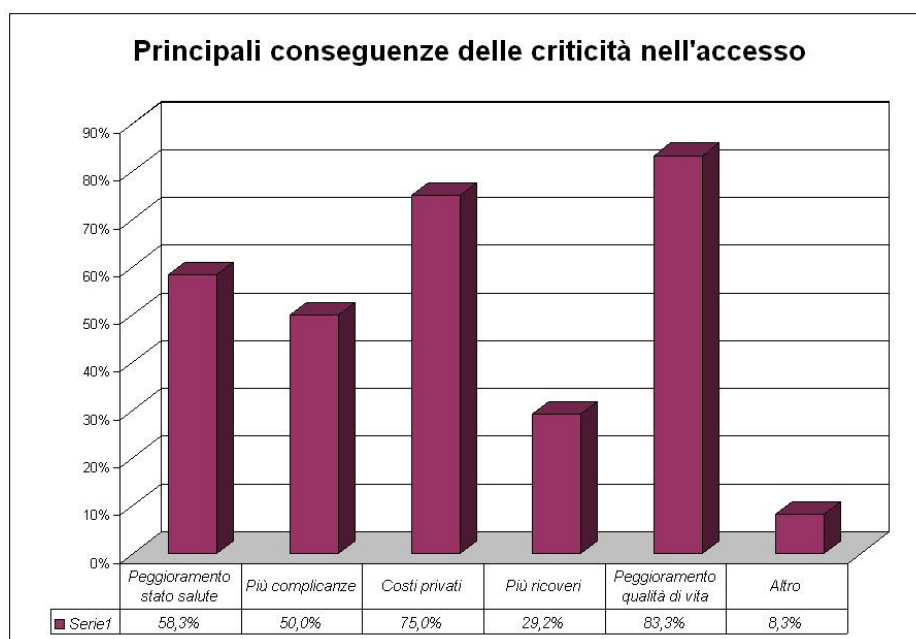
Altrettanto importante sarebbe l'offerta di assistenza psicologica per il paziente ed i familiari da parte del centro di riferimento, che nel 62,5% dei casi è auspicato ma non viene erogata.

Una criticità particolarmente sentita riguarda l'attività informativa su normativa e diritti, che per il 58,3% delle associazioni è risultata insufficiente o frammentata. Restando nella sfera dei diritti, le associazioni segnalano che gli esami che sono concessi a totale carico del SSN, perché coperti da esenzione per patologia, sono in numero insufficiente rispetto alle necessità (20,8%); l'accesso a presidi, protesi e ausili non sempre è garantito (20,8%) e il 4,2% lamenta il mancato riconoscimento di diritti perché la patologia non è riconosciuta nel DM 279/01.

Le associazioni sottolineano inoltre che sono particolarmente gravosi i costi per essere assistiti lontani dal proprio luogo di residenza (54,2%).

Le principali conseguenze di tali ostacoli impattano sulla qualità di vita, che peggiora in più di 8 casi su 10; sull'aumento di costi privati che deve sostenere la famiglia (75%); il peggioramento dello stato di salute 58,3%; l'aumento di complicanze - nella metà dei casi- e di ricoveri provocati da complicanze non monitorate (29,2%).

Comportano inoltre effetti di natura psico-sociale quali stati depressivi ed ansiosi, senso di isolamento e disagio psicologico, indicati nella voce altro.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Centri di riferimento, i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta

Il DM 279/01 ha ad oggetto l' "istituzione della rete nazionale delle malattie rare". Parlando di organizzazione dell'assistenza per le malattie rare a "rete" lascia pensare che ci sia un flusso continuo di informazioni tra tutti i punti di contatto; che vi siano strumenti che facilitino lo scambio e la comunicazione; che ci siano uno o più soggetti che stimolino coloro che si tagliano fuori dal sistema.

Per conoscere meglio il funzionamento di tale rete, abbiamo chiesto alle associazioni di fornire informazioni circa le attività che, stando alle segnalazioni ed alla propria esperienza, promuovono i centri di riferimento; di descrivere come lavorano e se hanno una capacità di fare rete ed esserne parte.

Uno dei desiderata dei pazienti, abbiamo visto, è la presa in carico complessiva, e un approccio integrato alla persona.

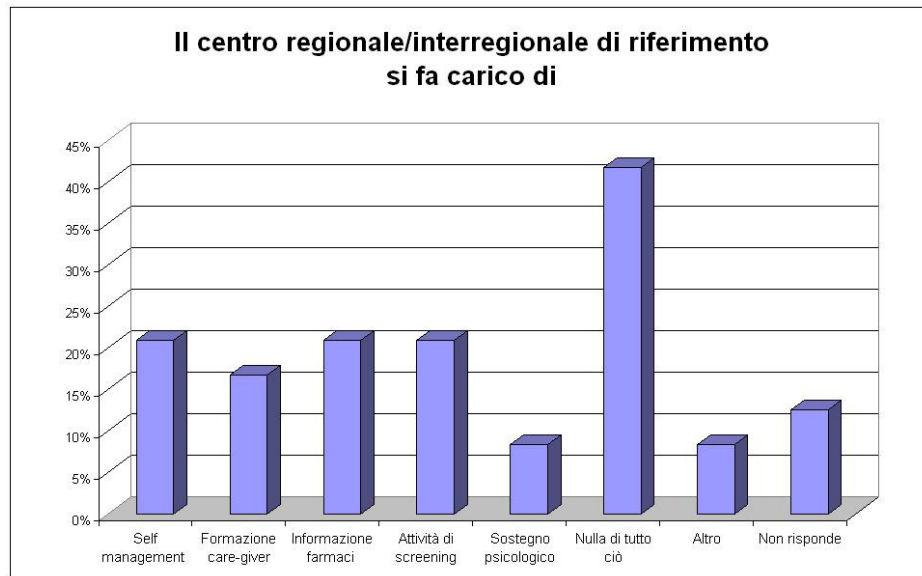
Stando a quanto dichiarato dalle associazioni solo per il 16% i centri lavorano in équipe multidisciplinari; il 33% dichiara che avviene solo in casi sporadici; in un caso su 4 si lavora con approccio integrato dal punto di vista medico, non psicologico; il 12,5% afferma che nonostante la carta dei servizi indichi tale caratteristica, di fatto non avviene ed in altrettanti casi non avviene affatto.

I centri di riferimento lavorano in équipe multidisciplinari	%
Si	16,7
Solo dal punto di vista medico, ma non da quello psicologico	25,0
Di fatto non avviene, anche se nella carta dei servizi è indicato	12,5
Solo in casi sporadici	33,3
No	12,5
Totale	100,0

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Esistono alcuni centri di riferimento, regionali o interregionali, che si occupano di promuovere attività formative destinate a pazienti e familiari, per aiutarli a conoscere meglio la patologia ed a gestirla. Tali attività hanno ad oggetto il self-management della patologia nel 20,8% dei casi e nel 16,7% sono destinate a familiari e/o care giver.

Sebbene rientri nei compiti definiti dalla normativa, forniscono indicazioni sulla disponibilità di farmaci appropriati al trattamento della patologia ed organizza attività di screening in un caso su 5. Gli incontri di sostegno psicologico poi sono da considerarsi quasi un miraggio: sono organizzati in meno di un caso su 10. Sicuramente preoccupante è il fatto che più del 40% delle associazioni riferisce che il centro non promuove nessuna di queste iniziative.



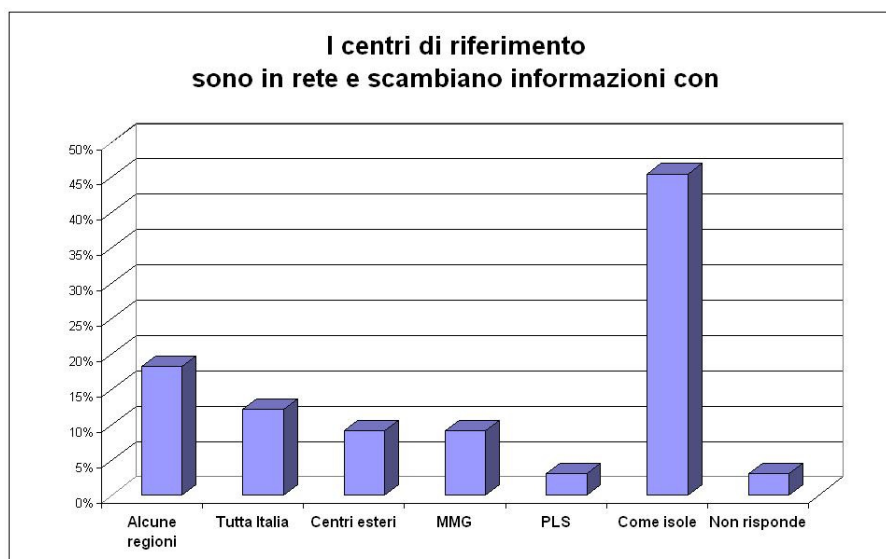
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Nel caso dell'assistenza socio-sanitaria per pazienti affetti da patologia rara è ancora più importante che ci sia un flusso fluido e costante di informazioni tra gli attori che sono parte del sistema di cura: personale sanitario (specialisti, MMG, PLS, infermieri, fisioterapisti, etc.), paziente, famiglia, e ancora i centri tra loro per studiare i casi, scambiare esperienze di successo e letteratura, etc.

E' interessante tuttavia notare che quasi la metà dei centri (45,5%) di riferimento lavora come se fosse un'isola, senza cioè interagire con nessuno degli altri attori della cura. Ad esempio il rapporto di interscambio con medici di famiglia avviene nel 9,1% dei casi; con i pediatri di libera scelta ancora meno, un esiguo 3%.

I centri risultano lavorare come una vera e propria rete tra di loro al livello nazionale solo nel 12,1% dei casi; migliora invece il lavoro di rete tra alcune Regioni che nel 18,2% dei casi lavorano e scambiano informazioni tra loro. Ne è un esempio l'accordo di Area Vasta interregionale della regione Veneto e le Province Autonome di Bolzano e Trento.

Ha del paradossale constatare che sia più semplice scambiare informazioni con i centri di riferimento esteri (9.1%), che con i Pediatri di Libera Scelta.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Il dato relativo alle difficoltà di raccordo tra la medicina di famiglia (MMG e PLS) ed i centri di riferimento sono ulteriormente sottolineati dalla tabella sottostante. Infatti, parlando di Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta, i cittadini lamentano in un caso su 3 l'esistenza di difficoltà di raccordo con i centri di riferimento e/o i medici specialisti.

Non solo. In poco meno di 9 casi su 10 i MMG ed i PLS sono oggetto di segnalazioni che hanno a che fare con la scarsa conoscenza della patologia, non solo prima dell'avvenuta diagnosi, ma anche successivamente. L'esigenza di orientamento verso una giusta diagnosi è sentita, tanto che le segnalazioni che giungono alle associazioni riguardano in più della metà dei casi proprio l'assenza di tale sospetto diagnostico.

Dopo la diagnosi, un altro aspetto critico riguarda la scarsa conoscenza delle modalità di gestione della patologia, che è avvertito come una necessità ancora più forte rispetto alla diagnosi; è infatti segnalata in poco meno di 7 casi su 10. Su questo versante i cittadini lamentano anche lo scarso interesse di tali medici all'aggiornamento per il trattamento del paziente affetto da patologia rara.

Oltre alla conoscenza della patologia c'è un altro aspetto che risulta critico e che i cittadini avvertono come necessità: i MMG ed i PLS hanno scarsa conoscenza dei servizi presenti sul territorio.

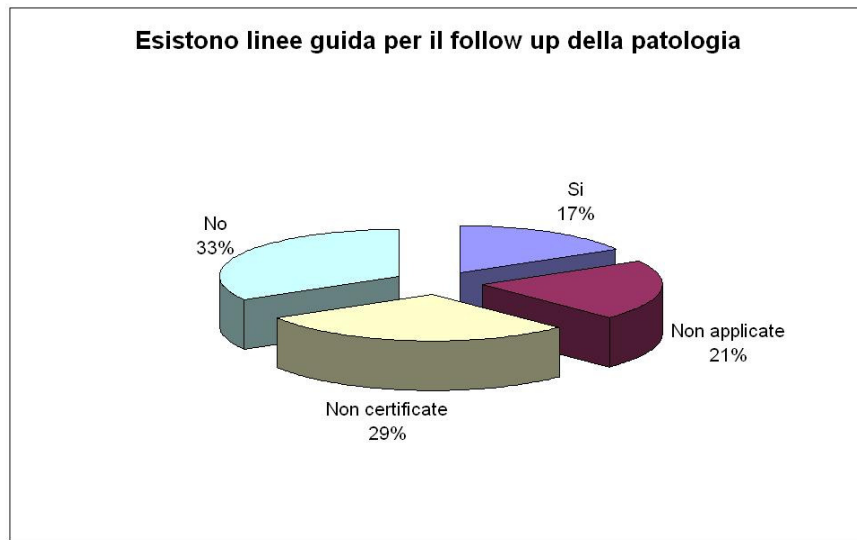
Assistenza sanitaria MMG e PLS - segnalazioni cittadini	%
Mancato orientamento verso la giusta diagnosi	58,3
Poca conoscenza della patologia, anche dopo la diagnosi	87,5
Scarsa conoscenza delle modalità di gestione della patologia	66,7
Poco interesse all'aggiornamento per malattie rare	41,7
Difficoltà nel raccordo con centri di riferimento/specialisti	33,3
Scarsa conoscenza servizi presenti sul territorio	45,8
Altro	4,2

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Se esistono difficoltà nel fare rete esistono però dei segnali unificanti, che riguardano in particolare il follow-up delle patologie, che possono essere letti come elementi che rendono più uniforme il trattamento dei pazienti.

Sebbene esistano in poco meno di 4 patologie su 10, tuttavia è da sottolineare che non sono applicate nel 21% dei casi e lo sono solo nel 17%.

In un caso su 3 non esistono e nel 29% sono presenti, ma non sono state ancora certificate.



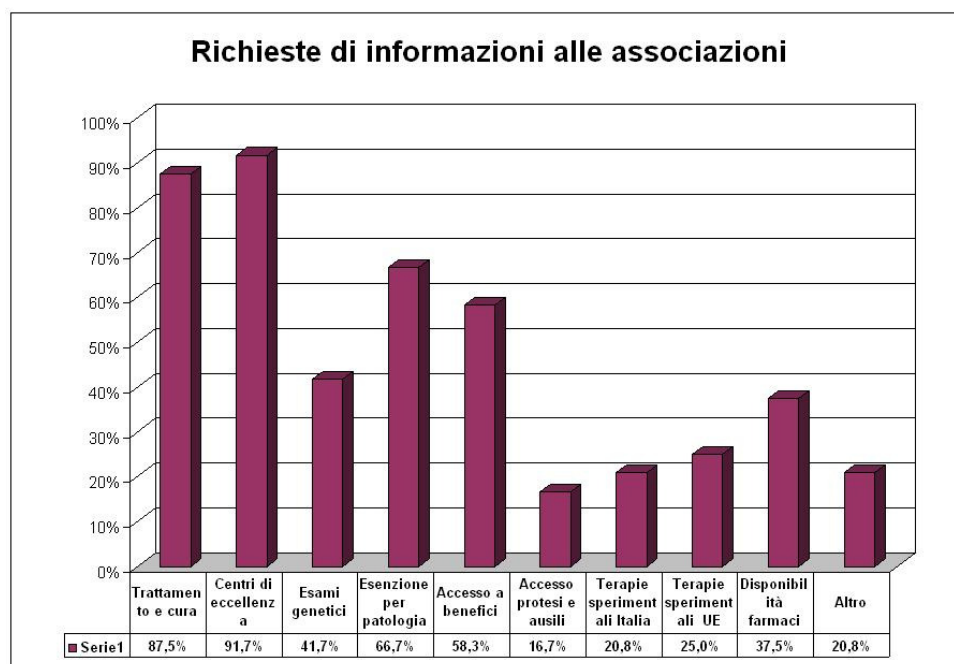
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Il ruolo delle associazioni di pazienti

Le Associazioni di pazienti sono ritenute dai cittadini come una fonte importante per accedere ad informazioni relative al trattamento ed alla **cura**, ma anche per conoscere come esigere i propri diritti nell'accesso a prestazioni sanitarie ed a benefici socio-economici.

Rispetto alla cura le richieste riguardano in primis l'indicazione di centri di eccellenza, 9 casi su 10; a seguire il trattamento e la cura 87,5%; le terapie sperimentali (in Italia 20,8%; in Europa 25%, nei centri di riferimento europei e negli Usa); la disponibilità di farmaci 37,5% gli esami genetici (41,5%) ed infine le cure impiegate all'estero e l'efficacia dei farmaci indicate nel grafico nella voce altro.

Per i cittadini hanno altrettanta importanza le informazioni per accedere ai benefici economici e sociali legati alla patologia a cui si ha diritto. Facciamo riferimento al riconoscimento di invalidità civile ed handicap⁸ ed ai correlati benefici 66,7%; come ottenere protesi ed ausili (poco meno di 2 casi su 10) e l'esenzione per patologia 66,7%.



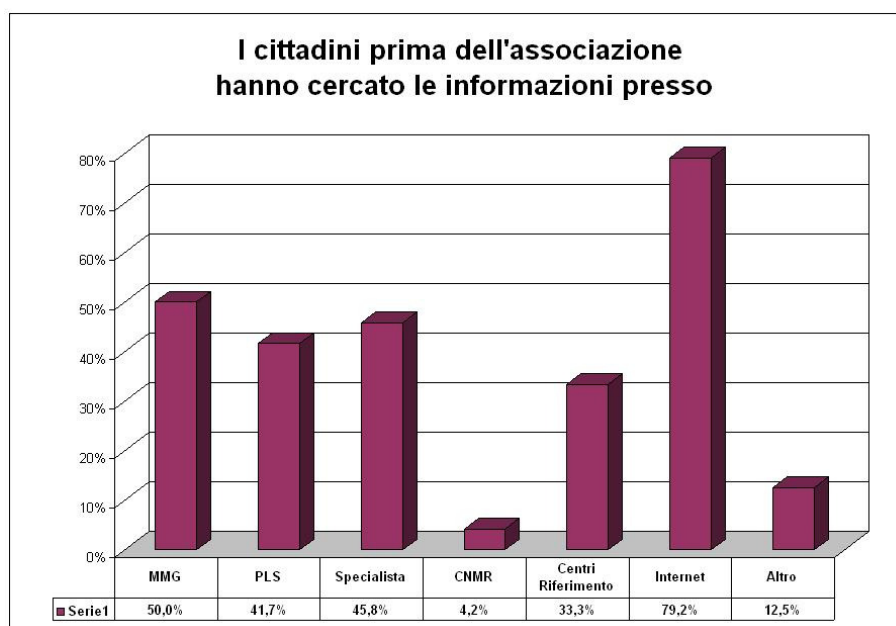
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Prima di cercare le informazioni presso un'organizzazione civica, i pazienti si erano rivolti a figure professionali sanitarie e ad altre fonti.

In circa la metà dei casi hanno chiesto informazioni al proprio medico di famiglia (MMG), a seguire al medico specialista, nel 45,8% dei casi, e al pediatra di libera scelta (PLS) oltre due casi su cinque.

Internet ancora una volta si conferma un importante strumento da cui attingere informazioni; è indicato come punto di riferimento nel 79,2% dei casi.

⁸ Legge 5 febbraio 1992, n. 104 "Legge - quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate".



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

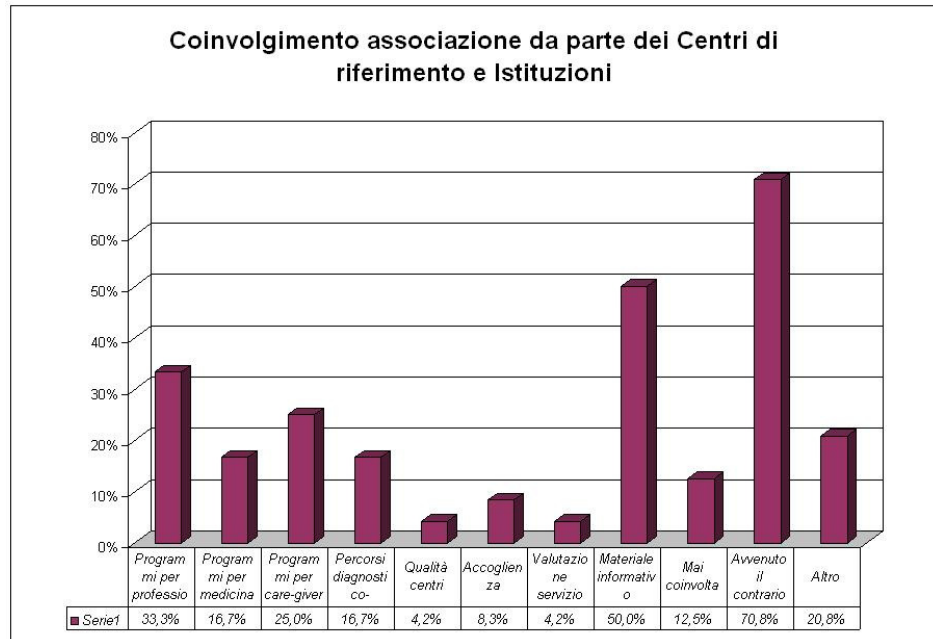
Se i cittadini riconoscono alle associazioni un ruolo fondamentale nell'orientamento del paziente e della famiglia, cosa fanno le istituzioni per coinvolgerle nella "rete" e favorirne la partecipazione attiva?

Il dato che emerge con più forza è che il 70% delle associazioni dichiara che sono state loro stesse a farsi promotrici ed hanno coinvolto le istituzioni nelle attività formative, informative, etc.

I casi in cui c'è stato coinvolgimento delle associazioni, la collaborazione si riferisce alla produzione di materiale informativo (50%); segue poi la partecipazione a programmi di educazione, informazione e comunicazione sulla patologia per professionisti della salute, quali di medicina d'urgenza, infermieri, etc. (33,3%); dedicati alla medicina del territorio, quali ad esempio MMG, PLS, professionisti ADI, etc. (16,7%) ed infine indirizzati ai care-giver, ad esempio badanti, familiari, etc. (25%).

Tiepidi segnali positivi riguardano il coinvolgimento delle associazioni nella definizione di percorsi diagnostico-terapeutici (16,7%); più deludenti i dati che attengono i protocolli di accoglienza e degenza per la patologia (8,3%) la valutazione ed il monitoraggio del servizio offerto e la qualità dei centri di riferimento (entrambe 4,2%).

Il 12,5% non è mai stata coinvolta, e nella voce altro è stato indicato che "sono due mondi che non comunicano", "spesso l'associazione li ha sollecitati" e che sono attività che "si dovrebbero organizzare".



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

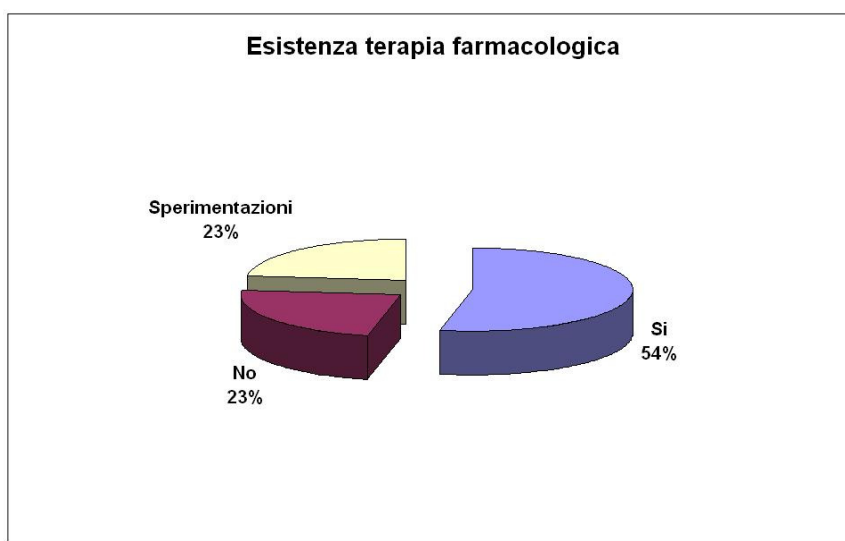
L'assistenza farmaceutica

Le malattie rare si caratterizzano non solo per la bassa prevalenza nella popolazione, ma anche per le difficoltà di cura.

Non sempre esiste una terapia farmacologica specifica per la patologia; i medicinali a volte possono essere utilizzati per trattare o limitare le conseguenze lasciate, quindi a scopo coadiuvante o palliativo-conservativo, come hanno voluto sottolineare diverse associazioni nel rispondere alle domande che seguono.

A titolo esemplificativo, riportiamo una citazione di risposta fornita da un'associazione: *“Su questo punto vorrei specificare che la dmd e dmb sono malattie per le quali non esiste cura. Per il trattamento della patologia però sono utilizzati alcuni farmaci come il cortisone, farmaci per il cuore e integratori alimentari. Tuttavia attualmente sono in registrazione alcune molecole per l'avvio di sperimentazioni sull'uomo. Ad esempio il ptc124 e' registrato come farmaco orfano ma non ancora autorizzato per essere immesso sul mercato.”*

Più della metà delle associazioni ha risposto positivamente al quesito che intendeva rilevare l'esistenza di una terapia farmacologica, il 23% ha risposto negativamente ed altrettante hanno indicato che esistono sperimentazioni in atto.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

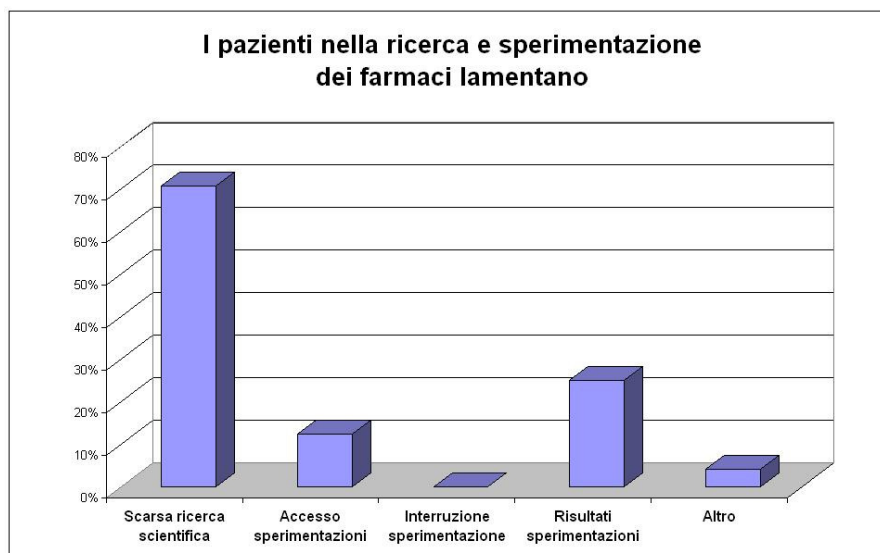
Più della metà delle associazioni affermano di ricevere dai cittadini segnalazioni relative a problemi nell'accesso ai farmaci: il 17% indica genericamente che ci sono difficoltà; il 13% specifica che le segnalazioni provengono "solo da alcune regioni", quali ad esempio la Sicilia, il 25% invece sottolinea che le difficoltà segnalate riguardano solo alcune realtà territoriali specifiche (es. ASL).

Il 45% delle associazioni non riceve segnalazioni in merito.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

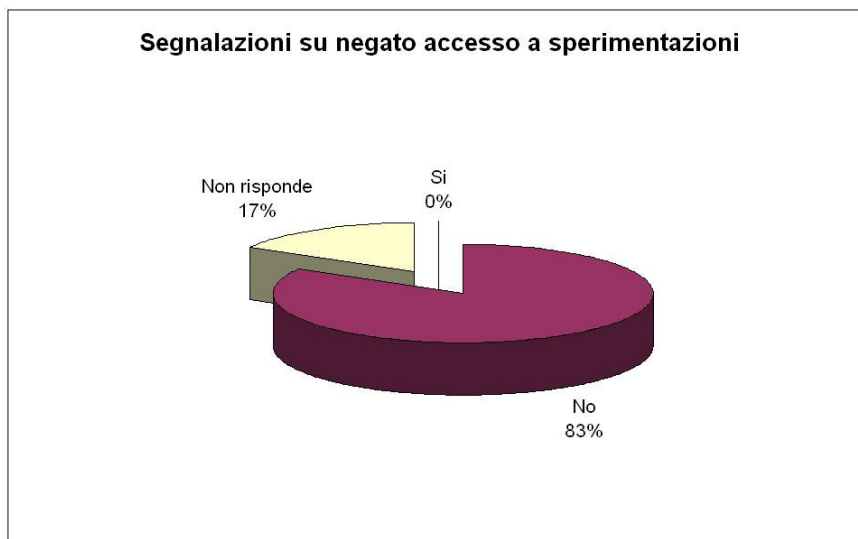
La ricerca e la sperimentazione sono presentate comunemente ai cittadini come una fonte di speranza per guadagnare una migliore qualità di vita e trovare cure efficaci. Ancor più vero è per le malattie rare. In più del 70% dei casi i pazienti lamentano che l'attività di ricerca scientifica dedicata alla patologia è scarsa; che esistono difficoltà ad accedere alle sperimentazioni (12,5%) e la mancata pubblicazione dei risultati della ricerca; la trasparenza dei risultati è indicata come aspetto critico in un caso su 4.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

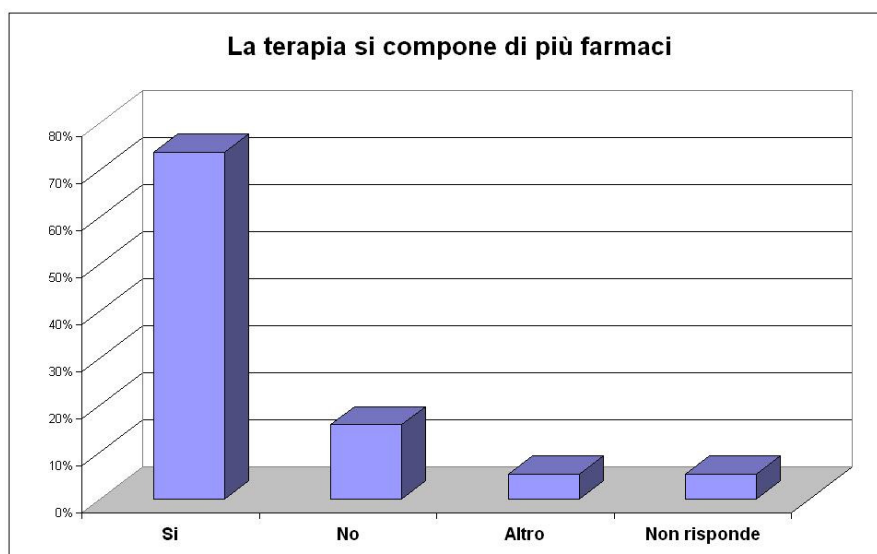
La domanda ammetteva risposta multipla

Le difficoltà di accesso alle sperimentazioni, tuttavia, non si traducono in negato accesso alla sperimentazione, come mostra il grafico sottostante.



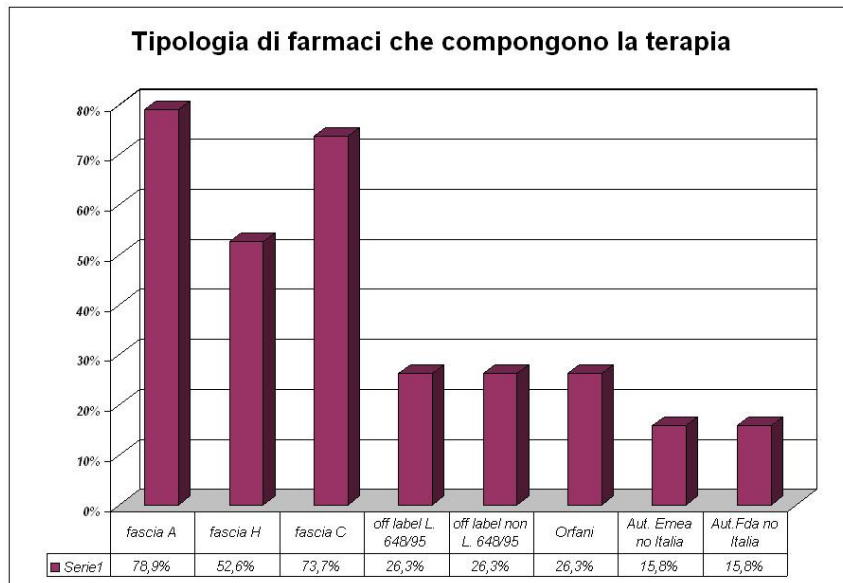
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Tornando alla terapia farmacologica che assumono i cittadini affetti da malattia rara, emerge chiaramente che in più di 7 casi su 10 essa è composta da più medicinali combinati tra loro.



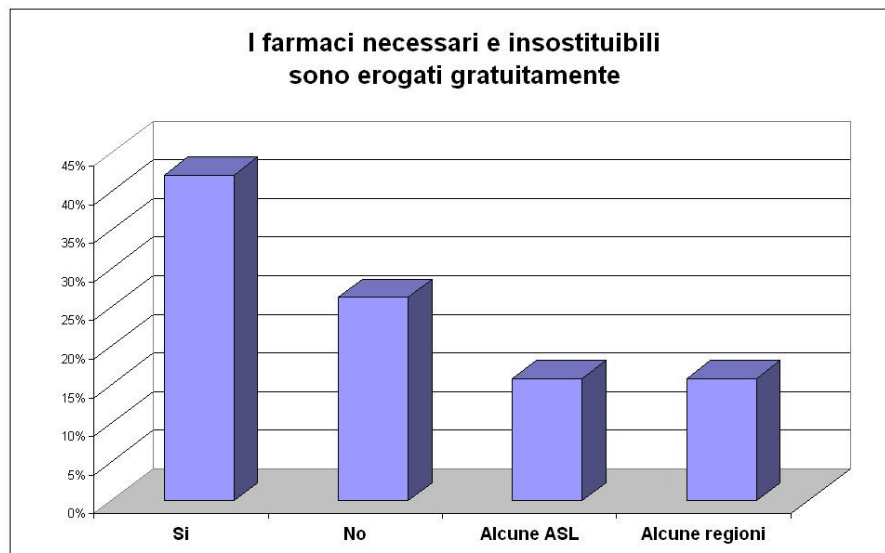
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

La terapia si compone in prevalenza da farmaci di fascia A, quindi a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale (78,9%), di fascia C, quindi non garantiti gratuitamente dal SSN (73,7%); di fascia H, erogati dal SSN da aziende sanitarie o ospedaliere in più della metà dei casi. Esistono anche patologie che necessitano di farmaci meno “comuni”: off label garantiti attraverso le disposizioni della L. 648/96; fuori indicazione terapeutica e non ottenibili attraverso la L. 648/96 (entrambe 26,3%); farmaci orfani (26,3%) e farmaci autorizzati all'estero, ma non in Italia, in particolare autorizzati dall'FDA americana e dall'EMA (entrambe 15,8%).



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Non tutti i farmaci sono però erogati gratuitamente e non in tutte le realtà regionali e/o locali d'Italia. Infatti se il 42,1% afferma di non dover metter mano al portafogli per assumere la terapia farmacologica di cui ha necessità, il restante 57,9% deve ricorrere al budget familiare per acquistarla. Più nel dettaglio, leggendo i dati del grafico riportato di seguito, vediamo che i farmaci non sono garantiti gratuitamente nel 26,3% dei casi; la limitazione riguarda solo alcune asl e/o alcune regioni (15,8% per ciascuna opzione).

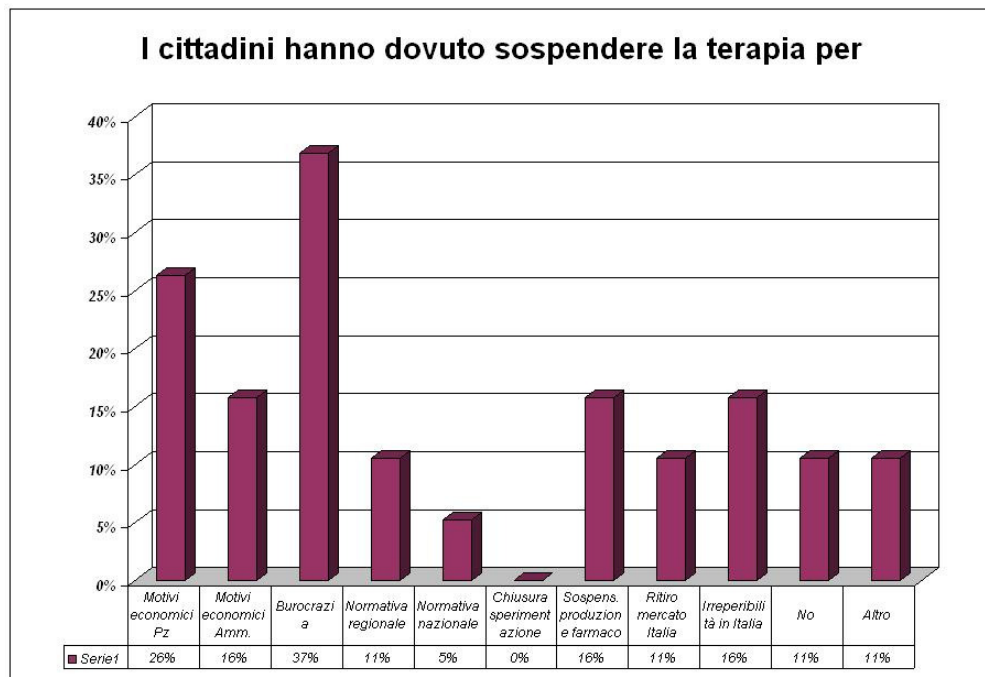


Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Ancora una volta l'aspetto economico continua ad emergere come fattore ostativo per accedere alle cure, ma ancor più allarmante è che può diventare motivo di sospensione della terapia approntata ed intrapresa.

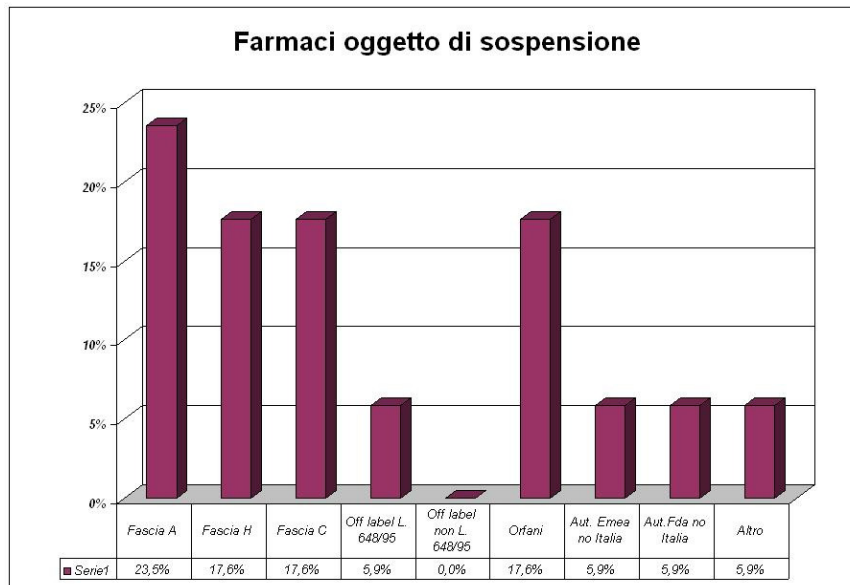
Alle associazioni infatti giungono segnalazioni relative a sospensioni di terapia farmacologica che annoverano tra le cause proprio i costi: diventano insostenibili per il paziente (26%), ma anche per l'amministrazione pubblica (16%).

Altri fattori incidono sull'interruzione della terapia: possono essere legati alla burocrazia, che incide nel 37% dei casi; ai cambiamenti di normativa nazionale (5%) o regionale (11%); all'irreperibilità del farmaco per in Italia (16%) dovuta alla sospensione della produzione (16%) o al ritiro dal mercato nazionale (11%).



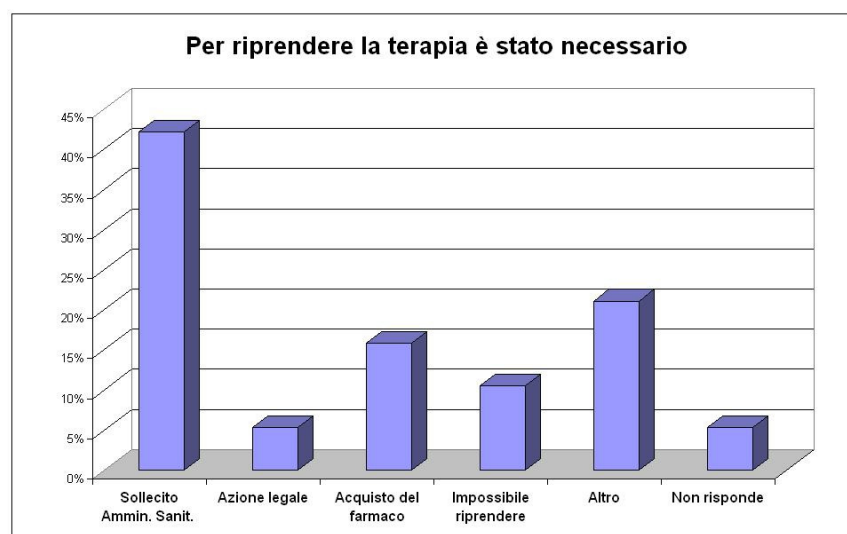
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

I farmaci interessati dalla sospensione sono in prevalenza di fascia A, cui seguono con il 17% i farmaci orfani, quelli di fascia H e di fascia C. Per il dettaglio, riferirsi al grafico di seguito riportato.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

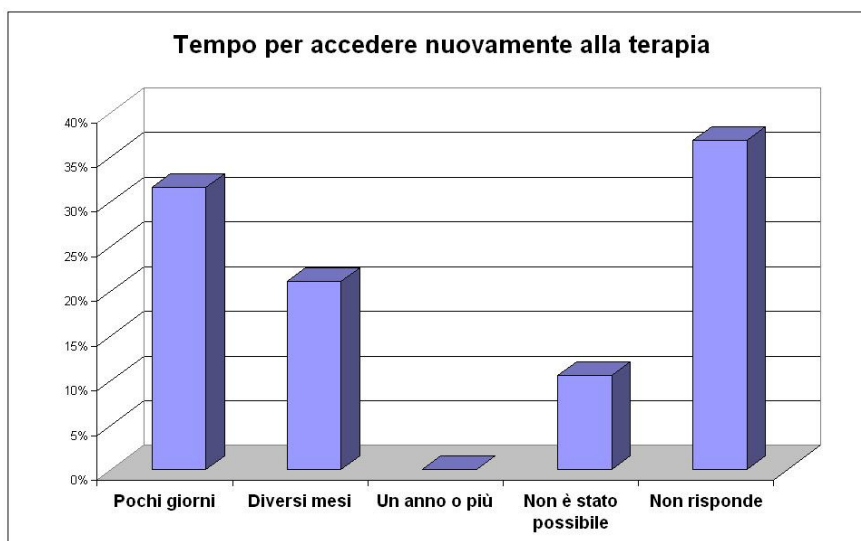
Accedere nuovamente alla terapia non è automatico; il cittadino deve attivarsi per veder rispettati i propri diritti e soprattutto per riprendere la terapia sospesa. In questo contesto ancora una volta le associazioni sono un valido supporto, visto che in più del 42% dei casi è stato necessario sollecitare l'amministrazione competente proprio attraverso di esse. Il 5,3% è dovuto ricorrere ad azioni legali, incorrendo quindi in costi aggiuntivi, quasi il 16% è stato costretto ad acquistare i farmaci di tasca propria; nel 21% dei casi è stato necessario fare altro, vale a dire prendere contatti con il produttore del farmaco, fare pressioni attraverso i media, oppure al livello ministeriale ed infine cercare l'appoggio dei medici per dimostrare che la cura fosse l'unica possibile per il caso.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

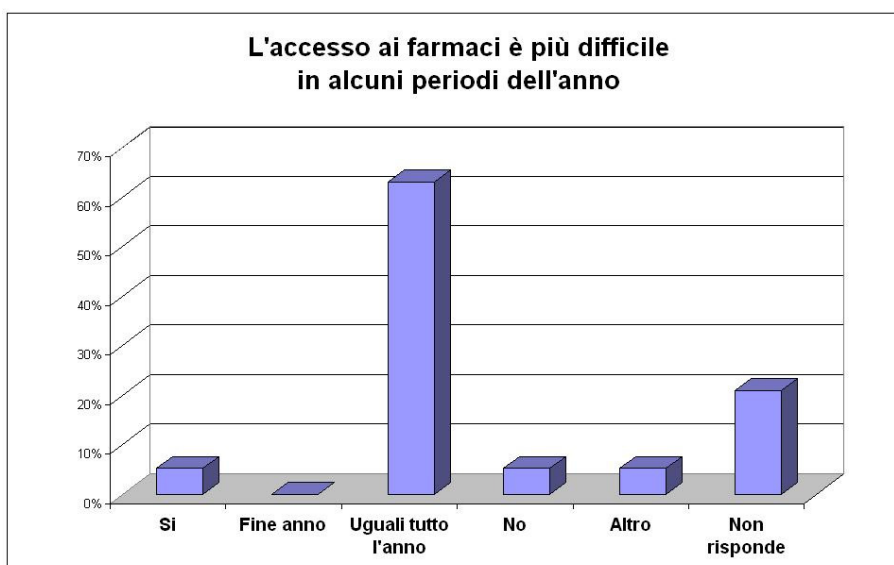
I tempi per poter riprendere la terapia, in caso di sospensione, possono variare da pochi giorni (31,6%) a diversi mesi (21,1%). Nel 10,5% dei casi non è stato più possibile assumere nuovamente i farmaci (10,5%).

E' importante notare che il 36,8% delle associazioni che ha indicato di essere venuto a conoscenza di sospensione del farmaco non ha risposto a questa domanda.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Sul fronte delle criticità nell'accesso, non sembrano esserci particolari periodi dell'anno in cui aumentano le difficoltà nell'erogazione dei farmaci più costosi. Le associazioni infatti riferiscono che le difficoltà sono le stesse durante tutto l'anno (63,2%); il 5,3% invece riscontra che in alcuni momenti le criticità aumentano ed altrettante ci dicono che non esistono difficoltà. Nella voce altro è stato indicato che si incontrano più difficoltà durante i mesi estivi.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Le procedure burocratiche ancora una volta sono protagoniste in negativo del percorso che affrontano i pazienti: in quasi la metà dei casi sono tra le cause di complicazioni nell'accesso alle terapie.

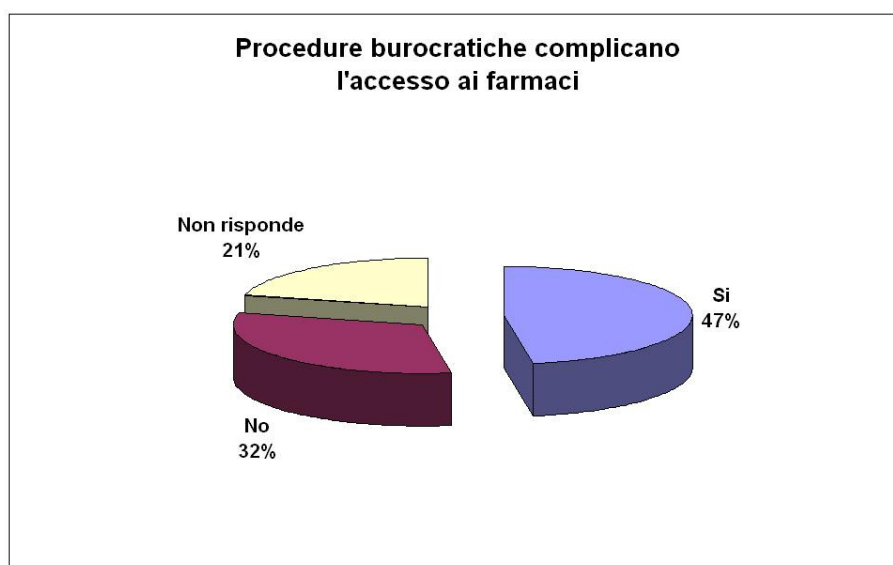
Per comprendere a quali procedure fanno riferimento le associazioni, riportiamo di seguito alcune risposte alla domanda "Le procedure burocratiche (es. autorizzazione extra budget, importazione farmaco dall'estero, riconoscimento del farmaco off label come efficace per la patologia, prontuario terapeutico da rinnovare, etc.) ne rendono complicato/rallentano l'accesso".

"Per carenza di centri già individuati, ma ancora non funzionanti, piani terapeutici da aggiornare continuamente, difficoltà nell'erogazione dei farmaci presso le farmacie ospedaliere, carenza di comunicazione ed informazioni"

Le commissioni ASL: "Tempi per la riunione della commissione; se la risposta è negativa il ritardo può essere anche di un anno".

Le differenze regionali: "Farmaci sconosciuti da una regione all'altra" e "Diversità nella legislazione regionale"; "In Sicilia ci sono maggiori difficoltà"

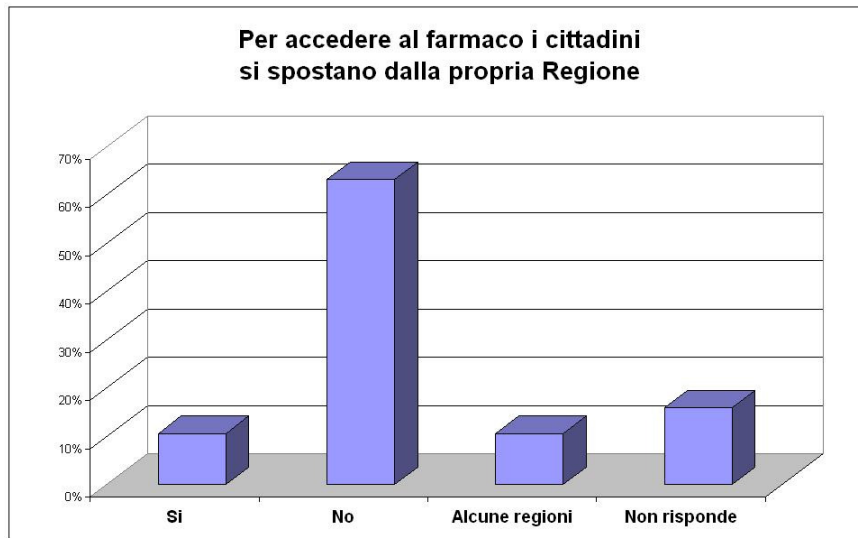
L'informazione: "Ignoranza da parte del personale sanitario della legislazione e delle procedure per i farmaci di malattie rare".



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

La mobilità sanitaria tra le Regioni non ha tra le principali motivazioni l'accesso ai farmaci; le Associazioni infatti in più del 60% dei casi affermano che i cittadini non si spostano per tali scopi. Coloro che decidono di spostarsi lo fanno perché i centri di eccellenza si trovano solo in poche Regioni; perché "nella propria Regione le terapie disponibili non sono altrettanto all'avanguardia e i medici, anche specialisti di centri di riferimento, non le conoscono e non conoscono le modalità di prescrizione".

Tra le Regioni segnalate come meta degli spostamenti troviamo Lombardia e Lazio.



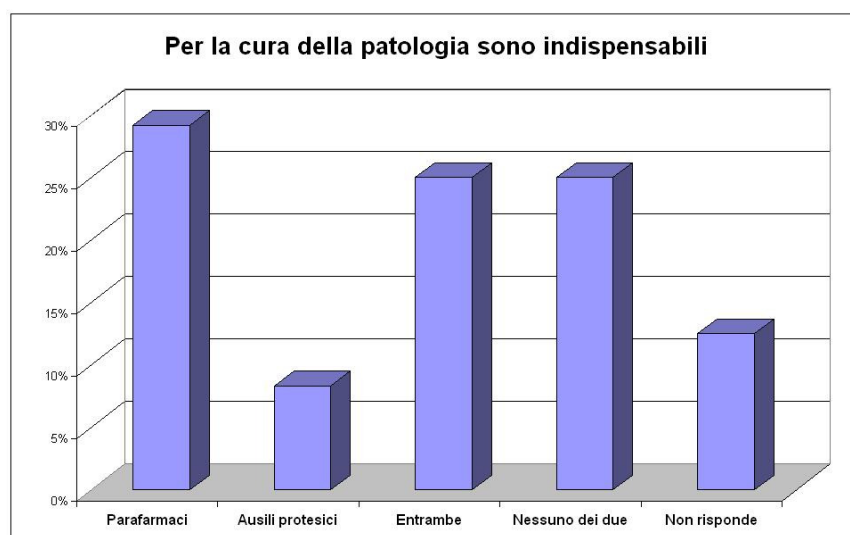
Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Parafarmaci ed ausili protesici

Parlare di trattamento delle patologie rare non significa riferirsi solamente ai farmaci, ma ad una realtà più complessa. Può infatti prevedere interventi riabilitativi, può avvalersi dell'uso di protesi o ausili, oppure dei cosiddetti parafarmaci.

In un caso su 4 le associazioni riferiscono che non è necessario utilizzare né parafarmaci, né protesi o ausili; molte di più le condizioni per le quali è indispensabile ricorrere ad almeno uno di essi.

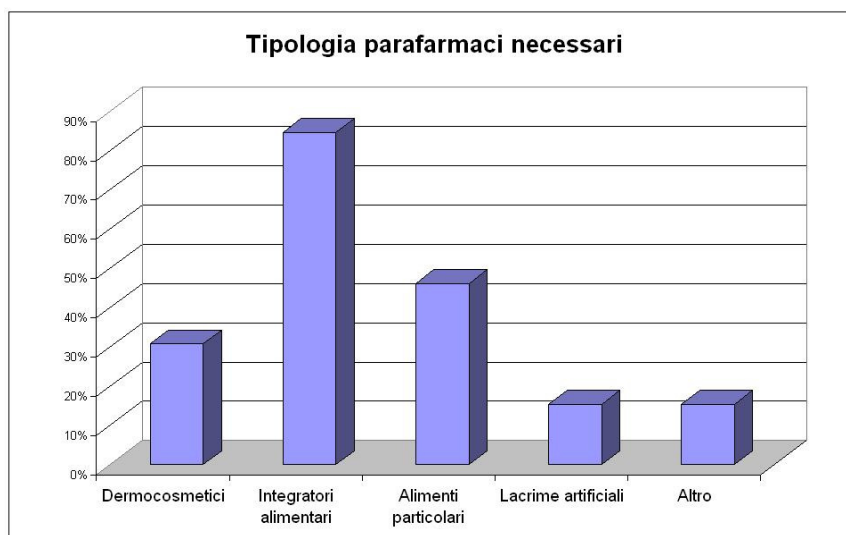
Nel caso di parafarmaci, sono necessari per circa il 30% dei casi, protesi ed ausili sono indispensabili nell'8,3%, entrambe in percentuale del 25%.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Vediamo più nel dettaglio di cosa si ha bisogno per ciascun "elemento complementare" della terapia.

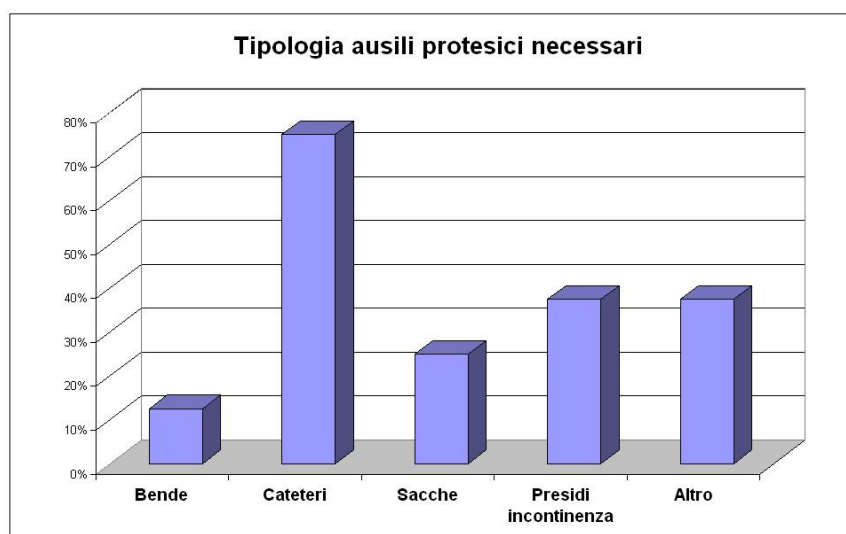
Nella categoria dei parafarmaci quelli più utilizzati hanno a che fare con l'alimentazione: integratori alimentari 84,6%, alimenti particolari 46,2%. Seguono poi i dermocosmetici – creme e pomate - 30,8% e le lacrime artificiali, 15,4%. Tra i prodotti individuati come indispensabili sono stati indicati dalle associazioni quelli naturali ed omeopatici, rappresentati nella voce altro del grafico.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

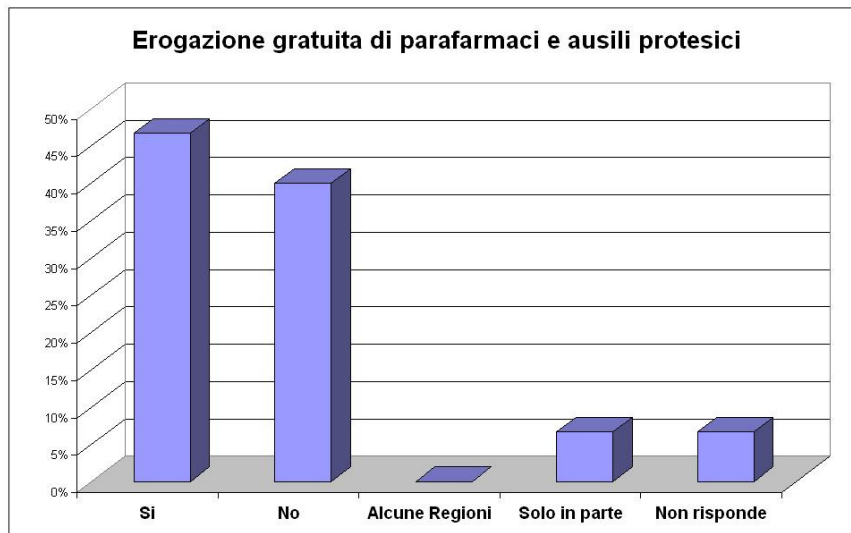
Gli ausili protesici indispensabili sono prevalentemente legati all'apparato urinario e digerente. Si tratta di cateteri in più di 7 casi su 10, presidi per incontinenza 35,7%, sacche per svuotamento intestinale in un caso su 4.

Oltre alle bende, necessarie nel 12,5% dei casi, sono state indicate nella voce altro dalle associazioni gli ausili odontoiatrici, le sedie a rotelle speciali, le maschere, gli ausili per la respirazione meccanica e per l'induzione della tosse ed espulsione delle secrezioni, il braccio armon, i sondini.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Purtroppo accedere a parafarmaci, protesi ed ausili può essere un lusso: se nel 46,7% dei casi sono erogati gratuitamente, ciò non avviene in due casi su 5 o avviene solo in parte nel 6,7% dei casi.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Il costo delle malattie rare

Come è emerso a più riprese nelle pagine precedenti, affrontare una malattia rara è oneroso da tanti punti di vista: sociale, psicologico, fisico ma anche economico. Cerchiamo di riportare solo alcune delle spese vive che le famiglie devono sostenere per garantire le cure. A queste vanno ad aggiungersi costi non quantificabili come permessi lavorativi, giornate di lavoro perse, tempo dedicato all'assistenza, etc.

Quantificare le spese sostenute in media da un cittadino nel corso dell'anno non è facile, poiché molto spesso variano non solo rispetto alle condizioni del paziente, ma anche a seconda della regione o sede di residenza e l'ubicazione del centro di riferimento.

Le associazioni hanno cercato di recuperare tali informazioni dalle segnalazioni ricevute ed i dati che hanno comunicato sono davvero impressionanti.

Considerando in totale i costi per farmaci, viaggi, riabilitazione, visite specialistiche, etc. possono variare da un minimo di 800 euro ad un massimo di 6000 – 7000 euro l'anno; facendo una media dei costi segnalati, per un paziente affetto da patologia rara si spendono circa 2500 euro l'anno.

Riportiamo solo a titolo esemplificativo la testimonianza di un'associazione: "Per un ricovero di tre giorni, un minore malato ed un genitore come accompagnatore si spendono circa 500 euro. Per un trattamento riabilitativo odontostomatologico i viaggi si moltiplicano e la spesa lievita: circa 1000 - 1500 – 2000 euro".

Abbiamo sistematizzato in una tabella quali sono i costi segnalati che incidono più frequentemente, distinguendo quelli relativi agli spostamenti da quelli che si riferiscono a prestazioni sanitarie.

Il quadro che ne è emerso è il seguente:

Costi sostenuti si riferiscono a	%
Trasporto	31,6
Pernottamenti	31,6
Spese anche per accompagnatore	21,1
Esami non in esenzione	5,3
Cure protesiche odontoiatriche	5,3
Giornate lavoro perse	5,3
tot	100,0

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

I costi sostenuti si riferiscono in prevalenza agli spostamenti dal proprio luogo di residenza; nel 31,6% si tratta di trasporto e pernottamento, oltre che le spese per l'accompagnatore (21,1%).

Viene segnalato nei questionari che per viaggi e alloggio (per lo più in presenza di accompagnatore familiare a causa della non autosufficienza) in occasione di visite, esami e terapie presso centri extra-regionali si spendono circa euro 300 a spostamento.

Seguono poi le prestazioni sanitarie, in particolare gli esami per i quali non si ha diritto all'esenzione dal pagamento del ticket, per le quali si arriva a spendere anche 2000 – 3000 euro annui, infine le cure protesiche odontoiatriche per bambini.

Rispetto all'acquisto di farmaci, le associazioni segnalano ancora una volta che è difficile riuscire a valutare i costi, poiché c'è una variabilità legata alla patologia, alla condizione personale e soprattutto alla terapia che è stata indicata dallo specialista. I costi segnalati tuttavia ci indicano che nella migliore delle ipotesi non si sostiene alcun costo per l'acquisto di farmaci, ma si può arrivare a spendere fino a 600 euro al mese per i medicinali, vale a dire circa 7200 euro l'anno.

Il punto di vista dei Medici di Famiglia

Coinvolgere nella ricognizione dei Medici di Medicina Generale è stato ritenuto necessario poiché essi non solo hanno un ruolo fondamentale nell'orientamento dei pazienti, ma spesso sono il primo e privilegiato punto di contatto tra cittadini e SSN.

Questa considerazione trova conferma nella definizione europea di Medicina Generale/di Famiglia Wonca, che è stata inserita nel più recente Accordo collettivo nazionale dei Medici di Medicina Generale⁹. Essa indica che il MMG:

- a. è normalmente il *luogo di primo contatto medico all'interno del sistema sanitario*, fornisce un accesso diretto ed illimitato ai suoi utenti, *si occupa di tutti i problemi di salute*, indipendentemente da età, sesso ed ogni altra caratteristica della persona;
- b. fa un utilizzo efficiente delle risorse sanitarie attraverso il *coordinamento delle cure*, il lavoro con altri professionisti presenti nel contesto organizzativo delle cure primarie, agendo da interfaccia con altre specialità assumendo, quando si renda necessario, il *ruolo di difensore dell'interesse dei pazienti*;
- c. sviluppa un *approccio centrato sulla persona*, orientato all'individuo, alla sua famiglia ed alla sua comunità;
- d. si basa su un processo di consultazione unico fondato sulla costruzione di una relazione protratta nel tempo attraverso un'efficace comunicazione tra medico e paziente;
- e. ha il compito di erogare cure longitudinali e continue a seconda dei bisogni del paziente;
- f. prevede uno specifico processo decisionale determinato dalla prevalenza e incidenza delle malattie in quella precisa comunità;
- g. *gestisce contemporaneamente i problemi di salute sia acuti che cronici* dei singoli pazienti;
- h. si occupa di malesseri che si presentano in modo aspecifico e ad uno stadio iniziale del loro sviluppo che potrebbero richiedere un intervento urgente;
- i. promuove la salute ed il benessere con interventi appropriati ed efficaci;
- j. ha una responsabilità specifica della salute della comunità;
- k. si occupa dei problemi di salute nella loro *dimensione fisica, psicologica, sociale, culturale ed esistenziale*.

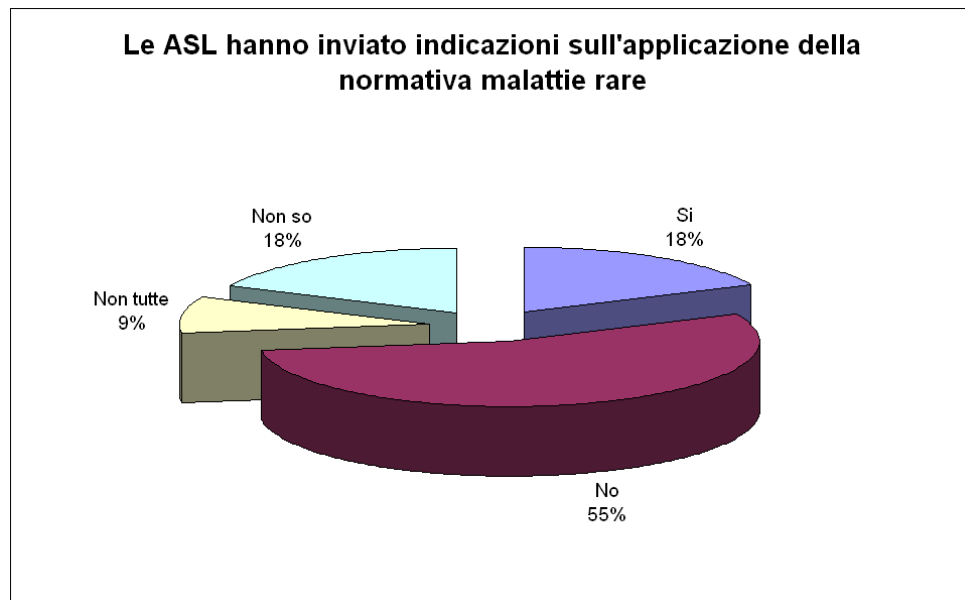
Riconoscendo al medico il compito di "chiave di accesso" e "bussola" del paziente, il DM 279/01 prevede che "Le aziende unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente regolamento e le specifiche modalità di applicazione". E' da ricordare che il Ministero della Salute nel mese di dicembre 2001, a seguito dell'entrata in vigore del Decreto, ha inviato la circolare n. 13 recante "Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti

⁹ Provvedimento 23 marzo 2005, pubblicato in Gazzetta Ufficiale 12 giugno 2006, n.134. "Intesa ai sensi dell'articolo 2-nonies della legge 26 maggio 2004, n. 138, di conversione in legge del decreto-legge 29 marzo 2004, n.81, sulle proposte di accordi collettivi nazionali per la medicina generale e per la specialistica convenzionata – Testo integrato Accordo collettivo nazionale per la medicina generale".

relativi all'esenzione per malattie croniche e rare" ad Assessori alla sanità delle Regioni e Province autonome, alla FNOMCeO, alla FIMMG ed alla FIMP.

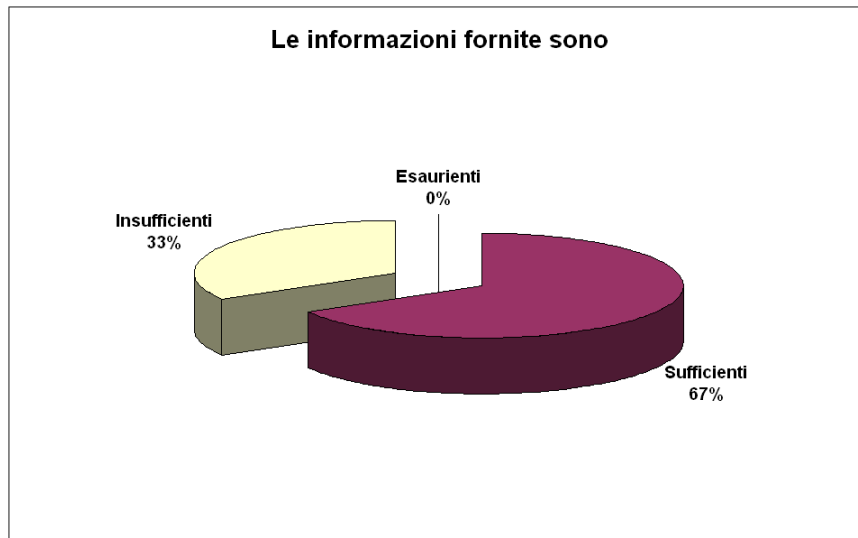
Alla luce di queste considerazioni l'indagine intende esplorare cosa è accaduto a livello regionale dopo l'entrata in vigore del Regolamento, quali strumenti siano stati messi a disposizione dei Medici di Medicina Generale, come gestiscono le patologie rare e come immaginano potrebbe essere il proprio ruolo.

Come mostra il grafico di seguito riportato, i dati raccolti ci segnalano che solo il 18% delle ASL -presenti nelle realtà regionali che hanno partecipato all'indagine- ha inviato comunicazioni sulle modalità di applicazione del DM 279/01 e i relativi contenuti; in un caso su 10 solo alcune ASL della Regione vi hanno provveduto e in più della metà delle Regioni le ASL non hanno inviato comunicazioni in merito.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Nelle Regioni in cui è stata inviata la comunicazione, i contenuti sono stati ritenuti dai MMG sufficienti 67% dei casi, e insufficienti nel restante 33%. E' da sottolineare che nessuna preferenza è stata accordata alla risposta esauriente o scarse.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

L'informativa inviata ha toccato nella totalità dei casi le procedure e gli adempimenti per garantire la corretta prescrizione in esenzione di prestazioni diagnostico-terapeutiche e quelle per richiedere l'esenzione dal pagamento del ticket – esenzione per patologia - presso la ASL di appartenenza.

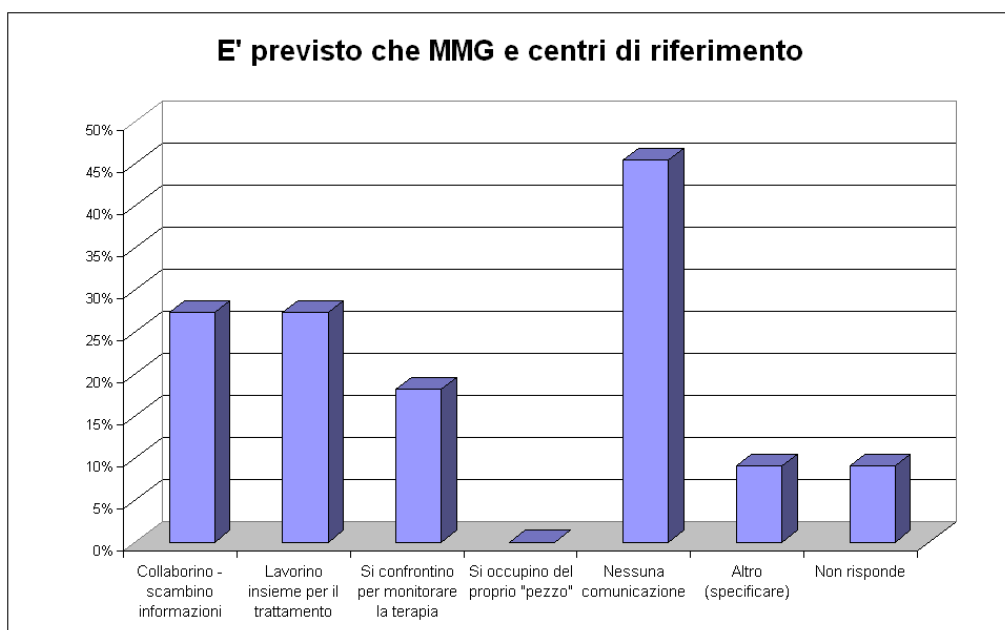
Seguono poi le indicazioni che riguardano la struttura organizzativa della rete nazionale e regionale delle malattie rare; le funzioni e le modalità operative di collaborazione con i centri di riferimento, e come orientare il cittadino in caso di sospetto diagnostico di patologia rara. Come mostra la tabella, tutti i 4 aspetti precedentemente elencati sono stati oggetto di informazione nel 66,7% dei casi. Solo il 33% delle comunicazioni riportava quali fonti consultare per avere informazioni sulla patologia (associazioni pazienti, centri di riferimento, protocolli di cura, terapie esistenti, etc.) e sulle procedure e gli adempimenti per garantire la corretta prescrizione in esenzione di indagini genetiche per i familiari.

Nessuna informazione invece ha avuto ad oggetto le procedure per facilitare la richiesta di benefici socio-economici (es. invalidità civile ed handicap) o ha indicato nominativi di referenti da contattare in caso di necessità di ulteriori informazioni.

La comunicazione della ASL riporta	%
Struttura organizzativa rete nazionale MR	66,7
Struttura organizzativa rete regionale MR	66,7
Modalità operative di collaborazione con centri riferimento	66,7
Come orientare il cittadino in caso di sospetto diagnostico MR	66,7
Procedure l'esenzione dal ticket	100
Prescrizione di farmaci in esenzione	66
Prescrizione in esenzione di prestazioni diagnostico-terapeutiche	100
Prescrizione in esenzione di indagini genetiche per i familiari	33,3
Fonti da consultare per informazioni sulla patologia	33,3
Referenti da contattare per ulteriori informazioni	0
Richiesta di benefici socio-economici	0
Nessuno di quelli sopra indicati	0

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

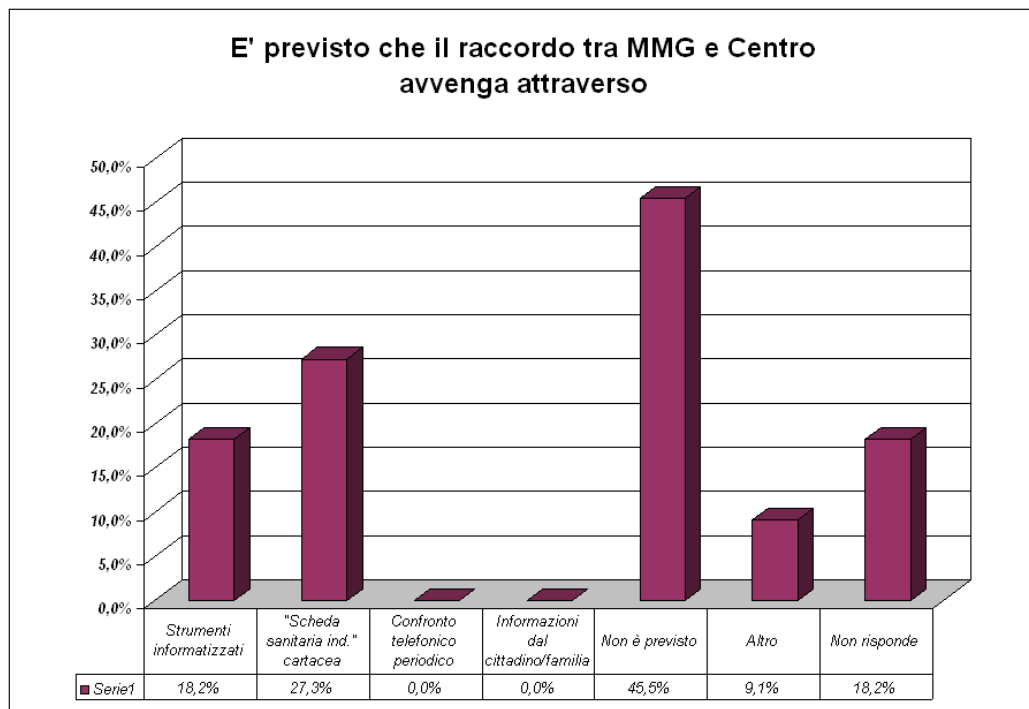
Tornando alle modalità operative di collaborazione tra medici di famiglia e centri, è interessante notare, come mostra il grafico sottostante, che nel 45.5% dei casi non è previsto alcun tipo di comunicazione o reciproco confronto tra i due attori del trattamento del paziente. A rendere il quadro meno preoccupante intervengono però le altre indicazioni, dalle quali emerge che è prevista una forma di confronto, declinata in: collaborazione e scambio di informazioni utili sulle condizioni generali del cittadino (27,3%); lavoro comune per concordare il trattamento da seguire - farmaci, riabilitazione, etc.- (27,3%); confronto per monitorare la terapia approntata (18,2%).



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Gli strumenti che, secondo indicazioni regionali/locali, devono svolgere la funzione di raccordo sono principalmente di due tipologie: la scheda sanitaria individuale in formato cartaceo (27,3%) oppure gli strumenti informatizzati (18,2%).

Emerge ancora una volta con prepotenza il dato relativo all'assenza di indicazioni, che riguarda poco meno della metà delle realtà regionali.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

A fronte delle esigue informazioni fornite dalle Aziende Sanitarie, i medici di famiglia si trovano a dover dare risposta alle sollecitazioni che giungono dai cittadini.

In particolare le richieste che maggiormente li investono sono relative ad aspetti che riguardano più strettamente la patologia: trattamento e cura (9 casi su 10), sintomatologia ed eventuali complicanze associate (72,7%).

Segue poi l'orientamento ai servizi disponibili, in particolare centri di eccellenza, in più di 8 casi su 10, e ai farmaci (36,4%); infine le indicazioni che riguardano l'aspetto burocratico: esenzione per patologia, accesso ad invalidità civile ed handicap, protesi ed ausili.

La necessità di orientamento è tale che al proprio medico di famiglia si chiedono anche informazioni su terapie sperimentali in Italia ed in Europa.

Richieste dei cittadini più frequenti ai MMG	%
Patologia e complicanze associate	72,7
Trattamento e cura	90,9
Indicazione centri di eccellenza	81,8
Esami genetici per familiari	9,1
Esenzione per patologia	81,8
Accesso a benefici socio-economici	63,6
Modalità accesso protesi e ausili	54,5
Terapie sperimentali in Italia	18,2
Terapie sperimentali in UE	9,1
Disponibilità farmaci	36,4

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Se gli strumenti sono pochi e le sollecitazioni non mancano, viene spontaneo chiedersi attualmente cosa siano nelle condizioni di fare i medici di famiglia. Più della metà ha indicato che possono aggiornarsi per il trattamento del paziente, il 45,5% ritiene che ci siano le condizioni per orientare presso un centro di riferimento regionale e, tra questi circa, la metà, 27,3% anche verso un centro nazionale. Dal punto di vista degli adempimenti burocratici, esistono le premesse per poter prescrivere quanto richiesto dal centro di riferimento per il 27,3% dei medici. Rispetto alle conoscenze di ciò che offre il territorio, il 9,1% ritiene di esser messo nelle condizioni di conoscere i servizi presenti e le associazioni di pazienti che vi operano.

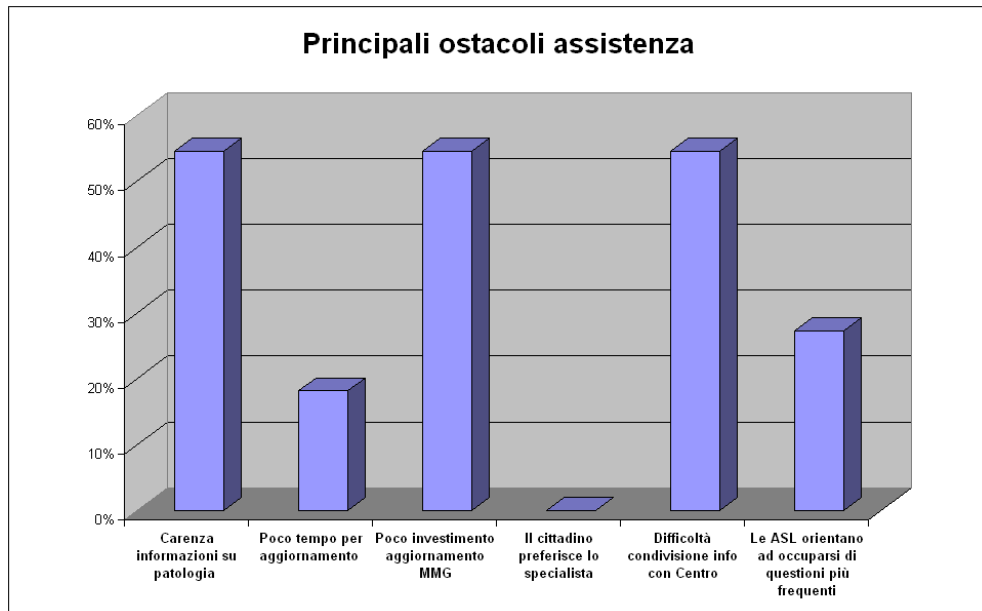
Il MMG attualmente è nelle condizioni di	%
Formulare sospetto diagnostico	27,3
Orientare i cittadini verso un centro di riferimento regionale	45,5
Orientare i cittadini verso un centro di riferimento nazionali	27,3
Conoscere la patologia, anche dopo la diagnosi	27,3
Conoscere modalità di gestione della patologia	0
Aggiornarsi per il trattamento del Pz	54,5
Raccordarsi con centri di riferimento e/o specialisti	18,2
Conoscere servizi presenti sul territorio	9,1
Conoscere associazioni di pazienti sul territorio	9,1
Prescrivere quanto richiesto dal Centro	27,3
Non risponde	9,1

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Se la tabella precedente ci ha mostrato cosa possono fare i medici di famiglia, è opportuno capire anche quali siano le pietre di intralcio principali che essi incontrano nell'assistenza ai pazienti affetti da malattia rara.

Dalle risposte fornite emerge che all'origine delle difficoltà c'è una carenza, sia essa di informazioni disponibili sulla patologia (54,5%), che di investimento nell'aggiornamento dei MMG in termini di risorse (54,5%) e di tempo (18,2%).

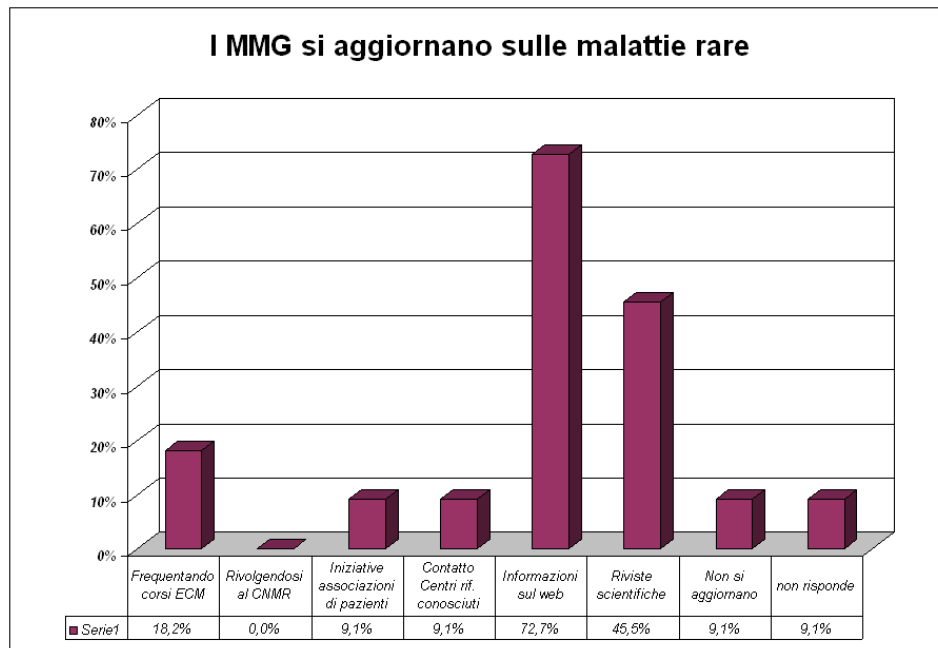
Un ulteriore ostacolo trova origine nelle difficoltà di messa in comune delle informazioni con i centri di riferimento e dalla prioritizzazione delle ASL, che, considerando le malattie rare “eccezionali”, orientano i medici ad occuparsi di questioni più frequenti.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Tra gli ostacoli che il medico incontra ci sono quelli relativi all'aggiornamento sulle patologie rare. Ciò nonostante è interessante capire come provvedano a reperire informazioni e essere al corrente sulle “novità” legate alla patologia.

Il principale strumento che assolve questa funzione, così come accade per i pazienti, è internet (72,7%), segue poi la lettura di riviste scientifiche (45,5%) e la frequenza a corsi ECM (18,2%). Molto tiepida è la partecipazione ad iniziative promosse dalle associazioni di pazienti (9,1%) oppure il contatto con centri di riferimento particolarmente noti. Una nota degna di essere sottolineata è la risposta “non si aggiornano”, indicata nel 9,1% dei casi.

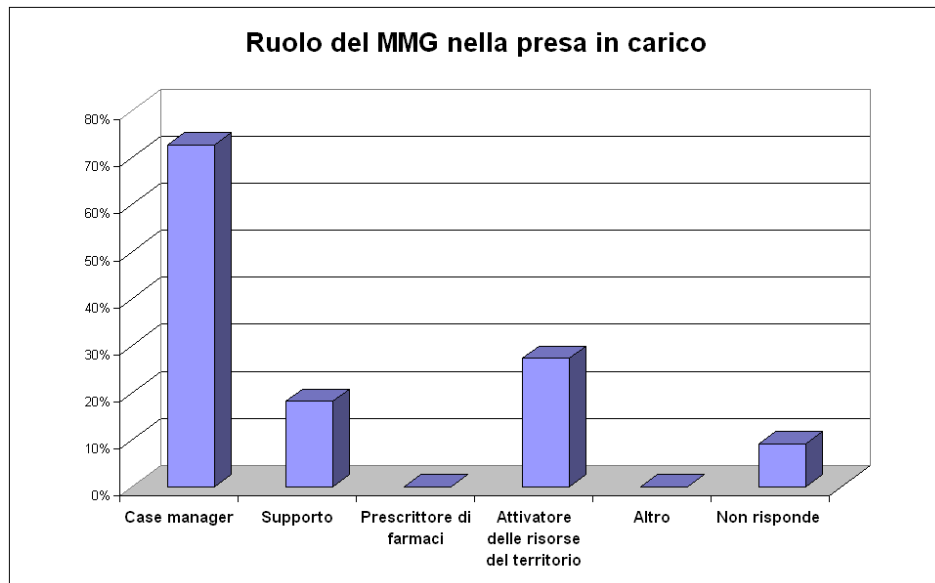


Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Facendo uno sforzo di “immaginazione” abbiamo chiesto ai medici di famiglia di calarsi nell’ottica dell’approccio multidisciplinare e di indicare quale ruolo possono o debbono avere nella presa in carico del paziente.

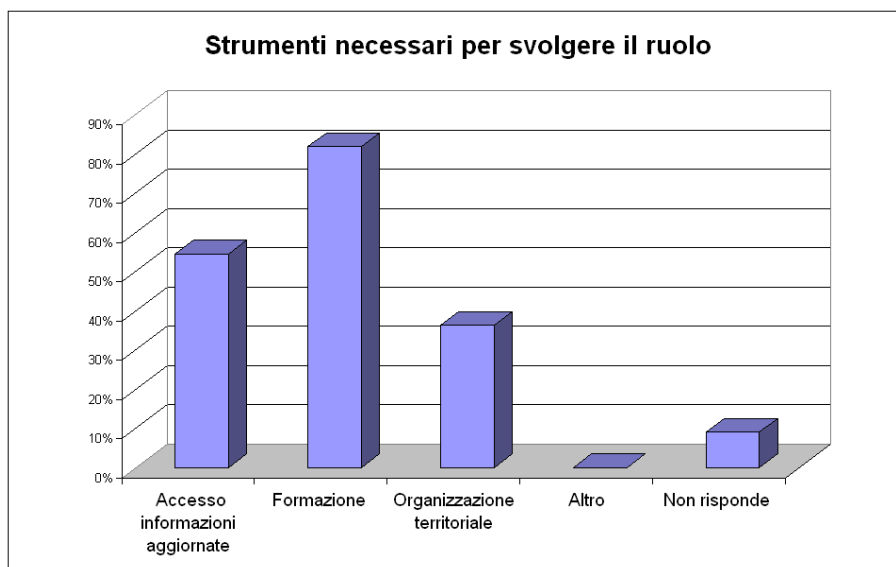
Più del 70% ritiene che debbano/possano essere i case manager¹⁰, poco meno del 30% vede i MMG nei panni dell’attivatore delle risorse che mette a disposizione il territorio ed il 18% ritiene che debba essere un supporto.

10 Il Case Management è un modo di operare economico ed efficiente per raggiungere con efficacia gli obiettivi di assistenza individuale. È un intervento coordinato in cui il Case Manager - l'operatore - "si fa carico" di tutte le esigenze della persona assistita e interviene nei rapporti con la famiglia, i vicini, le istituzioni, il personale sanitario. L'intervento sulla persona ha, così, un riferimento preciso; viene perciò evitata un'assistenza disaggregata, che risulta antieconomica e inutile, perché l'assistito rimane solo con i suoi problemi. “Il case management nella realtà socio-sanitaria italiana” - Mario Paladino , Teresa Cerizza Tosoni – Edizioni Franco Angeli



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008

Per incarnare il ruolo ipotizzato, i MMG ritengono sia necessario disporre di strumenti adeguati. Per questo sarebbe opportuno attivare iniziative di formazione - più dell'80% di preferenze- accedere ad informazioni aggiornate in più della metà dei casi e prevedere un'organizzazione territoriale che lo consenta.



Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato 2008
La domanda ammetteva risposta multipla

Conclusioni e proposte

Il report mostra chiaramente che i nodi critici per i cittadini affetti da patologia rara e dalle famiglie e che impattano notevolmente sulla **qualità di vita**, si concentrano su alcuni aspetti: la diagnosi e l'assistenza sanitaria post-diagnosi, la presa in carico, la burocrazia, la "rete", le difformità presenti sul territorio nazionale, l'accesso ai farmaci, i costi, la ricerca ed il ruolo delle associazioni.

La **diagnosi** è il primo ostacolo che il cittadino e la sua famiglia devono superare: viene sospettata in 8 casi su 10 da uno specialista, ed i tempi per giungervi in un caso su 4, sono superiori a 3 anni. La funzione di "bussola" verso il centro di riferimento è svolta in prevalenza dalle associazioni di pazienti, 8 casi su 10, e dalla rete di internet.

Le principali **difficoltà post-diagnosi** riguardano in particolare il *percorso assistenziale* 75%, cui si aggiungono le criticità legate al *raccordo tra centri/presidi di riferimento e servizi territoriali* 54,2% e l'accesso ai *benefici socio-economici*, quali invalidità civile, accompagnamento, legge 104/92, etc.

I servizi sanitari risultano, agli occhi delle Associazioni, non essere adeguatamente preparati alla **presa in carico** del paziente: non esiste un reale collegamento tra centri/presidi e territorio, non è garantito il supporto psicologico 62,5%, e non sono strutturati per il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta 41,7%.

La **burocrazia** è una zavorra nella vita di famiglie e pazienti affetti da patologia rara e spesso costringe a metter mano al portafoglio: dalla lungaggine degli iter burocratici, alle procedure da attivare per accedere ad alcuni trattamenti (ad esempio il piano terapeutico o l'assistenza domiciliare); dalle restrizioni di autorizzazioni per la mobilità sanitaria, all'accesso ai rimborsi ad esse collegati, ai ritardi provocati dalle commissioni delle Asl.

La **rete**, descritta dai cittadini, presenta alcuni buchi da colmare: si lavora troppo poco in équipe multidisciplinari e manca in un caso su 4 l'attenzione all'aspetto psicologico; risultano ancora lavorare come isole, che non collaborano tra loro, se non in casi sporadici e prevalentemente tra alcune regioni o con centri esteri, meno con i medici di famiglia ed i pediatri (dato confermato anche dai MMG). Non esistono ancora strumenti univoci che mettano a disposizione di tutti gli operatori sanitari le informazioni sul paziente; nelle Regioni le comunicazioni inviate ai MMG che indicano palesemente gli strumenti da utilizzare si fa riferimento alla scheda sanitaria personale cartacea, oppure, mezzi informatizzati (18,2%).

Le **associazioni** sono un punto di riferimento importante per i cittadini: sono considerati soggetti portatori di saperi, ai quali rivolgere per avere informazioni utili per la diagnosi, la cura ed il trattamento, ma anche per i diritti i centri di riferimento, la ricerca etc.

Nonostante siano parte a tutti gli effetti della rete delle malattie rare, sono ancora poco coinvolte nei programmi promossi da centri di riferimento e istituzioni: la

valutazione dei servizi e della qualità e la definizione di percorsi diagnostici sono gli aspetti su cui vengono meno coinvolte. Sono le associazioni stesse motore propulsore di iniziative di collaborazione per formazione e informazione.

Esistono e si rilevano **difficoltà sul territorio nazionale** nell'assistenza fornita ai cittadini, che, quindi, hanno diritti variabili a seconda della propria residenza.

Le Regioni si differenziano tra loro per aver inserito nei LEA regionali patologie non riconosciute al livello nazionale (febbri periodiche, MCS, etc.), per le procedure legate all'erogazione gratuito dei farmaci (rinnovo piani terapeutici), per le prestazioni garantite e per le capacità organizzative della "rete regionale".

La mobilità sanitaria è un fenomeno legato in particolare alla qualità dei servizi offerti: l'esistenza di centri più preparati e all'avanguardia di quelli presenti nella propria regione è una delle principali cause indicate.

Ma le diversità riguardano anche territori più ristretti, le ASL. E' evidente quando si parla di procedure per l'attivazione dei servizi di assistenza domiciliare, e nell'accesso ai farmaci.

I Medici di famiglia stessi confermano le Aziende sanitarie li orientano ad occuparsi di questioni più frequenti.

Una fetta importante di difficoltà riguarda **l'accesso ai farmaci** 55%, che, come abbiamo visto si differenziano a seconda della Regioni di residenza, o addirittura di ASL. Sono molto spesso terapie composte da farmaci erogati dal SSN di classe A o H, ma anche di classe C.

Farmaci orfani, off label e autorizzati all'estero, ma non Italia, sono utilizzati in percentuale più bassa, ma comunque consistente.

Un fenomeno preoccupante è quello della sospensione dei farmaci di fascia A, C, H e orfani è legato a difficoltà economiche (del cittadino o della ASL) oppure alla burocrazia.

Il 70% associazioni lamenta che l'attività di **ricerca** è troppo esigua e, anche quando ci si investe, non c'è trasparenza dei risultati raggiunti e per questo si cercano informazioni presso i Medici di Famiglia, le Associazioni, il web, etc.

Nel percorso ad ostacoli, un modo per saltarli è quello di metter mano al portafogli e sostenere i **costi** per avere la giusta assistenza. Il 57,9% è costretto ad acquistare i farmaci e anche per parafarmaci e protesi in 2 casi su 5 sono a carico del cittadino.

La **medicina di famiglia**, potrebbe avere un ruolo diverso rispetto a quello che riveste attualmente: la corretta prescrizione di farmaci o la compilazione delle ricette per indicare l'esenzione sono riduttive rispetto a ciò che potrebbero fare. Abbiamo visto che i cittadini si rivolgono loro per avere orientamento su 3 versanti principali: caratteristiche della patologia, cura e orientamento (servizi, esenzione, etc.), ma non riescono a soddisfare tutte le richieste.

Al momento i MMG sono nelle condizioni di orientare verso i centri di riferimento, prescrivere quanto richiesto dal centro, ma ancora, ammettono, non hanno piena conoscenza dei servizi presenti sul territorio e delle associazioni che vi operano, ma sono disponibili a essere case manager, a patto di avere formazione e accesso a informazioni aggiornate.

E' evidente che questo scenario impone riflessioni e presenta sfide che riguardano tutti i soggetti coinvolti; dai decisori politici ai pazienti, dai medici alle associazioni.

E' in quest'ottica che Cittadinanzattiva avanza alcune proposte per rispondere alle esigenze espresse dalle Associazioni.

1. Ridurre le distorsioni del Federalismo.

E' necessario ridurre le differenze di trattamento e di cura tra le Regioni, per garantire così l'UNIVERSALITA' del SSN, a maggior ragione per i pazienti che sono affetti da patologie rare a bassissima incidenza sulla popolazione. A tal fine è opportuno:

- prevedere all'interno dei Livelli Essenziali di Assistenza l'erogazione gratuita dei farmaci innovativi, orfani, di fascia C, parafarmaci, prodotti alimentari -atti alla cura e alla gestione delle complicanze delle patologie rare- destinando le necessarie risorse economiche per rispondere a tutti questi bisogni, che, avendo forte impatto non solo al livello sanitario, ma anche sociale, richiede assunzione di responsabilità da parte dell'intero Ministero del Welfare. Occorre inoltre **garantire massima trasparenza** nella gestione e nell'utilizzo delle risorse destinate;
- **ridurre le differenze di trattamento e di cura** tra le Regioni, e diminuire la necessità di spostarsi dalla regione di residenza per trovare cure adeguate, attraverso la reale e costante condivisione delle informazioni tra i diversi centri di riferimento al livello nazionale, interregionale, regionale e locale.

2. Assicurare la presa in carico.

- Garantire il coordinamento degli interventi tra la medicina di base, i centri di riferimento specialistici, la medicina del territorio, al fine di ottenere l'unificazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e l'integrazione Ospedale-Territorio ed evitare così la frammentazione dei percorsi e la reale ed efficace presa in carico del paziente da parte dei servizi territoriali;
- assicurare la presenza di case manager (o tutor), formati e preparati ad orientare e supportare il cittadino in tutti gli aspetti amministrativi, sociali e sanitari;
- prevedere percorsi diagnostico-terapeutici personalizzati in base alle condizioni specifiche nelle quali si trovano i singoli pazienti;
- garantire il Coordinamento tra i vari Centri di Riferimento, ai diversi livelli (regionale, interregionale, nazionale, europeo), al fine di migliorare le conoscenze su ciascuna patologia.

3. Garantire l'accesso alle terapie farmacologiche esistenti.

- Aggiornare costantemente l'elenco dei farmaci previsto dalla Legge 648/1996, in particolare per i farmaci off-label per la cura delle patologie rare;
- semplificare le norme in materia di immissione in commercio dei farmaci atti alla cura delle patologie rare, nonché diminuire i tempi per la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale delle Autorizzazioni all'Immissione in Commercio (AIC), al fine di diminuire il tempo per l'accesso alle terapie da parte dei pazienti;
- prevedere l'immediata implementazione nel territorio nazionale delle decisioni prese a livello europeo in tema di farmaci orfani e innovativi, garantendo così gradi di accesso uniformi nei Paesi U.E.;
- garantire tempestivamente la disponibilità dei farmaci nei PTOR, dei farmaci approvati al livello nazionale dall'AIFA (che divengono pertanto parte integrante dei LEA)
- semplificare le procedure burocratiche per ridurre i tempi di accesso ai farmaci per i quali è necessario il rinnovo del piano terapeutico e l'autorizzazione della Commissione ASL.

4. Promuovere la ricerca.

- Coordinare l'attività di ricerca pubblica con quella privata, al fine di ottimizzare gli sforzi di tutti i soggetti;
- incrementare il fondo per la ricerca pubblica nel campo dei farmaci orfani;
- promuovere l'attività d'informazione, nei confronti dei pazienti, sulle sperimentazioni cliniche in atto, laddove non esistano ancora trattamenti autorizzati per la specifica patologia. I centri di riferimento attraverso il coordinamento con l'Osservatorio Nazionale Sperimentazione Clinica dell'AIFA, forniscono le informazioni ai pazienti sulle sperimentazioni cliniche in atto e sui centri che le effettuano;
- rendere trasparenti ed accessibili i risultati delle ricerche.

5. No alla discriminazione tra pazienti.

Tutti i cittadini con patologie rare (anche quelle non comprese nell'elenco del DM 279/01) devono trovare nel SSN il riconoscimento e l'assistenza sanitaria garantita ai pazienti affetti da patologia cronica. Per questo è fondamentale:

- aggiornare e integrare, con cadenza annuale, l'elenco delle patologie rare previsto dal D.M. 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della

rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124”.

6. Garantire l'accesso ai benefici socio-economici.

- Aggiornare il D.M. 5-2-1992 “Approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti.” (Pubblicato nella Gazz. Uff. 26 febbraio 1992, n. 47, S.O.), al fine di riconoscere i relativi benefici connessi (economici e non) anche ai pazienti affetti da patologie rare;
- unificare i procedimenti di riconoscimento dell'invalidità civile ed handicap;
- aggiornare il Decreto 2 agosto 2007 “Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante”, al fine di semplificare il procedimento di controllo sulla permanenza dello stato invalidante anche ai pazienti affetti da patologie rare, riconosciuti invalidi civili e che rientrino nei criteri previsti dal citato Decreto.

7. Assicurare l'accesso a gratuito a parafarmaci e presidi, protesi ed ausili personalizzati di qualità.

- Aggiornare e integrare il Decreto Ministeriale 27 agosto 1999, n.332 “Nomenclatore Tariffario delle Protesi. Regolamento recante norme per le prestazioni di assistenza protesica erogabili nell'ambito del servizio sanitario nazionale: modalità di erogazione e tariffe.”, garantendo l'erogazione gratuita dei dispositivi (appropriati, personalizzati, di qualità) ai pazienti affetti da patologie rare. Qualora il paziente necessiti di un dispositivo non compreso nell'elenco, e la richiesta sia supportata da adeguata certificazione medica, lo Stato garantisce la differenza di prezzo;
- prevedere l'erogazione gratuita di parafarmaci previsti nei piani terapeutici.

8. Investire in formazione degli operatori socio-sanitari.

- Promuovere un'adeguata formazione dei Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta sul tema “malattie rare”, al fine di garantire ai pazienti il necessario orientamento per una tempestiva diagnosi della patologia, un percorso diagnostico terapeutico appropriato, nonché il tempestivo accesso alle cure;
- formare/sensibilizzare gli operatori socio-sanitari che erogano servizi in ADI e/o sostegno scolastico a riconoscere ed affrontare correttamente le necessità al paziente e della famiglia.

9. Assicurare la partecipazione delle organizzazioni civiche e di pazienti.

- Coinvolgere le associazioni nella definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici;
- riconoscere l'expertise delle associazioni e coinvolgerle in percorsi formative e informativi per pazienti e operatori sanitari;
- prevederne la partecipazione attiva nella definizione, implementazione e monitoraggio delle politiche sanitarie aventi ad oggetto le patologie rare.
In tal senso le Organizzazioni di cittadini devono rivestire un importante ruolo decisionale nella politica farmaceutica, nell'aggiornamento dell'elenco delle patologie rare (D.M. 18 maggio 2001, n. 279) e del Nomenclatore delle Protesi, nonché in tema di invalidità civile ed handicap.

Allegato 1. Regioni a confronto

Regione	Farmaci classe C	Farmaci off-label – estero - orfani	Durata piano terapeutico
Abruzzo	Sono erogati gratuitamente se indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia.		Massimo un anno, a giudizio dello specialista.
Basilicata	I farmaci in fascia C, che non sono concessi dal Sistema Sanitario Nazionale, sono a pagamento.		Massimo sei mesi.
Bolzano	Sono concessi gratuitamente, come indicato da protocolli regionali.		Non indicato
Calabria	Purché prescritti dagli specialisti della Rete Regionale Malattie Rare e utili alla cura della malattia.		Non indicato
Campania	I pazienti possono presentare istanza per l'erogazione gratuita allegando adeguata certificazione sanitaria circa la necessità e l'insostituibilità del farmaco ed eventuale situazione economica all'ASL di residenza per la valutazione ed eventuale erogazione del farmaco.	I farmaci esteri non in commercio in Italia sono a carico del Sistema Sanitario Nazionale solo se somministrati in ambito ospedaliero	Massimo un anno a giudizio dello specialista
Emilia Romagna	E' previsto un percorso autorizzatorio di quanto viene considerato indispensabile. Il Centro Autorizzato invia la documentazione clinica che specifica le motivazioni per le quali viene richiesto il farmaco all'Azienda USL di residenza dell'assistito, la quale inoltra la pratica al gruppo tecnico regionale per le malattie rare, costituito da specialisti del settore. Il gruppo formula un parere sulla base del quale si autorizza l'erogazione gratuita. Le modalità autorizzatorie sono due: <ul style="list-style-type: none"> • la prima, da effettuarsi attraverso lettera del responsabile del Servizio Presidi Ospedalieri, autorizza il farmaco al singolo caso; • la seconda, da effettuarsi attraverso atto deliberativo, autorizza il farmaco a tutti i portatori di specifica 		Non indicato

	patologia rara.		
Friuli Venezia Giulia	Sono prescrivibili a favore di pazienti affetti da malattie rare, qualora i presidi accreditati certifichino che tale intervento è indispensabile e in assenza del quale ci potrebbe essere pericolo di vita per il paziente o un aggravamento dello stato di malattia		
Lombardia	Concede gratuitamente tutti i farmaci previsti da protocolli dei presidi di rete Malattie Rare e concordati con il Centro di Coordinamento Mario Negri.	<p>Si. Concede i farmaci inseriti nell'elenco della legge 648/96 e i farmaci esteri, previsti da protocolli dei presidi di rete Malattie Rare e concordati con il Centro di Coordinamento Mario Negri.</p> <p>In caso di necessità di farmaci particolari o costosi o fuori indicazione medica, la Asl prima di autorizzare la concessione si consulta con il Centro di coordinamento dell'Istituto "Mario Negri" di Ranica. Questo istituto valuta il caso e dà risposta negativa o positiva sulla base della revisione della letteratura scientifica.</p> <p>Se poi la terapia è già stata utilizzata in altre occasioni per quella malattia l'Asl la può concedere nelle vie brevi.</p>	Massimo un anno.
Marche	Sono erogati gratuitamente se indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia. Le prestazioni o farmaci ritenuti necessari alla cura della specifica patologia non rientranti nei Lea, ma rientranti nei protocolli		Non indicato

	clinici e nei piani terapeutici personalizzati, sono gratuiti solo con l'approvazione della Giunta Regionale che finanzia il servizio. L'approvazione avviene dopo parere favorevole del Gruppo Tecnico Regionale.		
Piemonte	La fornitura è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato, redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione, da parte del medico specialista.	E' consentito l'accesso a farmaci innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale; ai farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata; ai farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (il paziente deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta). La fornitura è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato.	Non indicato
Sardegna	La Giunta Regionale della Sardegna con delibera 26/15 del 6 maggio 2008 ha stabilito di definire entro 30 giorni dalla stessa le procedure di erogazione delle prestazioni sanitarie, di assistenza farmaceutica e di rilascio degli attestati di esenzione ai cittadini affetti da malattie rare,		non indicato
Sicilia	Per accedervi, lo specialista curante del centro di riferimento deve redigere una relazione clinica indicante i farmaci da somministrare al paziente. Tale relazione deve essere presentata dal paziente al Servizio Farmaceutico dell'USL di residenza, corredata dalla seguente documentazione: <ul style="list-style-type: none"> • richiesta dell'assistito o di chi ne fa le veci per l'erogazione gratuita e diretta dei farmaci; • copia del certificato di esenzione; • piano terapeutico recante i farmaci con relativi posologia e durata del trattamento nonché 		validità non superiore all'anno

	<p>l'attestazione di indispensabilità ed insostituibilità della terapia.</p> <p>L'USL verifica la completezza e congruità della documentazione e la inoltra al Servizio Farmaceutico dell'Assessorato regionale per la Sanità che autorizza l'USL all'erogazione diretta e gratuita al paziente.</p>		
Toscana	Sono erogati se indicati nel piano terapeutico prescritto dallo specialista di riferimento per la malattia		
Trento	<p>Tutti i farmaci prescritti per una determinata malattia rara sono in esenzione.</p> <p>In casi particolarmente complessi è suggerito accompagnare la richiesta di erogazione gratuita dei farmaci con una breve ma esplicativa relazione clinica del paziente e possibilmente con della bibliografia di letteratura medico- scientifica.</p>		Massimo un anno.
Valle d'aosta	<p>E' prevista la possibilità di accesso ai farmaci in fascia C.</p> <p>L'erogazione gratuita è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato, redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione, da parte del medico specialista</p>	<p>E' previsto l'accesso ai farmaci innovativi la cui commercializzazione è autorizzata in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, ai farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché ai farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto.</p> <p>L'erogazione è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato da parte del medico specialista.</p>	Non indicato
Veneto	<p>E' prevista la possibilità di erogare in gratuità medicinali, anche se di classe C, dispositivi e prodotti sanitari (esempio: siringhe, misuratori di glicemia, garze) e prodotti dietetici se ritenuti essenziali, non ritardabili nel tempo e il cui costo risulti gravoso per il soggetto malato. Tale richiesta deve essere formulata dallo specialista di un centro per le malattie rare del</p>		Non indicato

	Veneto, inserita in un piano terapeutico personalizzato e stilato dallo stesso specialista, e deve essere presentata dal paziente al Servizio Farmaceutico dell'ULSS di residenza che deve decidere in merito.		
--	--	--	--

Fonte Cittadinanzattiva – Tribunale per i diritti del malato su dati Uniamo – Fimr www.malatirari.it

Ringraziamenti

Questo lavoro è stato redatto e coordinato da Sabrina Nardi. Non sarebbe stato possibile senza la collaborazione dei leader delle associazioni di pazienti, di ogni componente del tavolo di lavoro, dei Medici di famiglia, e dello staff del Tribunale per i diritti del malato, in particolare per la sede nazionale Tonino Aceti, Francesca Moccia, Giuseppe Scaramazza, Francesco Tempesta e Maria Vitale.

Un sentito grazie al Coordinamento nazionale associazioni malati cronici, in particolare a Maddalena Pelagalli e a tutti i componenti del direttivo.

Grazie anche al Dipartimento Comunicazione, che ha curato la grafica e la comunicazione, in particolare Annalisa Mandorino, Gianfranco Geraci e Antonella Nalli.

Un ringraziamento particolare è rivolto ad Uniamo FIMR, che ha collaborato alla diffusione dei questionari ed a tutte le associazioni che hanno partecipato all'indagine, dedicando tempo alla compilazione del questionario, e cioè:

A.I.L.U.	Leucodistrofie
A.I.M.A.R.	Malformazione anorettale
A.N.A.N.A.S. onlus	Neurofibromatosi
ABC	Sindrome genetica del Cri du chat
AIBED onlus	Ernia diaframmatici congenita
AICI	Cistite Interstiziale
AIEP	FMF e altre malattie autoinfiammatorie
AINAD	Anoressia – Problemi intestinali - stomaco
AISMME	Malattie metaboliche ereditarie
AMOR	BPCO
ANF	Neurofibromatosi
ANPI Lazio onlus	Malattie infiammatorie croniche intestino
ARD	Distonia idiopatica di Torsione
ASIMAS	Mastocitosi cutanea e sistemica
Associazione "A testa in giù"	Cistite interstiziale
Associazione "Esserci" Malattie rare Basilicata	Malattie rare
Associazione COMETA onlus	Errori congeniti del metabolismo
Associazione nazionale alfa1antitripsina	Deficit di alfa 1 antitripsina

Associazione onlus "Il cigno"	Malattia rara tipo craniostenosi
Associazione prevenzione malattie metaboliche congenite	Iperfenilalaninemia
COMETA A.S.M.M.E.	Malattie metaboliche ereditarie
F.O.P. Italia Onlus	Fibrodiplosia ossificante progressiva
I.A.L.C.A. – ONLUS	Amaurosi congenita di Leber
Parent project onlus	Distrofia muscolare duchenne e becker
Progetto ALICE onlus	Sindrome emolitico Uremica

Grazie alla Fimmg, ed in particolare a Donatella Alesso ed a Carla Musio per la raccolta dei questionari indirizzati ai Medici di Medicina Generale e a tutti i medici che hanno dedicato il loro tempo all'indagine. Nel dettaglio:

Antonio Santangelo	Basilicata
Bruno Cristiano	Calabria
Federico Iannicelli	Campania
Stefano Zingani	Emilia - Romagna
Francesco Prete	Liguria
Peppino Licarsi	Molise
Giulio Titta	Piemonte
Filippo Anelli	Puglia
Paolo Carrosino	Sardegna
Giacomo Caudo	Sicilia
Josef Jorg	Trentino

Grazie infine a Claudio Jommi, Cergas Bocconi, per aver contribuito alla revisione del questionario.