
Piano nazionale malattie rare



Berna, 26 settembre 2014

Piano nazionale malattie rare

Indice

1	Introduzione	4
2	Contesto	4
2.1	<i>Postulati politici</i>	4
2.2	<i>Metodologia</i>	4
2.3	<i>Definizione di malattia rara</i>	5
2.4	<i>Epidemiologia</i>	6
2.5	<i>Contesto nazionale e internazionale</i>	8
2.5.1	Contesto nazionale	8
2.5.2	Contesto internazionale	15
2.6	<i>Il concetto di vulnerabilità e aspetti etici</i>	17
3	Analisi della situazione	19
3.1	<i>Sondaggio tra le persone interessate e gli specialisti</i>	19
3.1.1	Sondaggio tra pazienti e familiari	19
3.1.2	Sondaggio tra i fornitori di prestazioni e altri attori	21
3.1.3	Sintesi dei risultati del sondaggio	22
3.2	<i>Conoscenze emerse dai workshop</i>	23
3.2.1	Determinazione, comunicazione e rimborso della diagnosi	23
3.2.2	Accesso alle terapie e al loro rimborso	24
3.2.3	Familiari che assistono i propri congiunti	26
3.2.4	Accesso al finanziamento della ricerca	26
3.3	<i>Aspetti generali concernenti la ricerca sulla salute finanziata dall'UE</i>	26
3.4	<i>Programmi di ricerca sulle malattie rare</i>	27
4	Obiettivi generali e specifici	28
4.1	<i>Accesso alla diagnosi e rimborso</i>	28
4.2	<i>Accesso alle terapie e rimborso</i>	28
4.3	<i>Sostenere i pazienti e le loro risorse</i>	29
4.4	<i>La Svizzera partecipa alla ricerca</i>	29
4.5	<i>Sostegno socioprofessionale e amministrativo</i>	30
4.6	<i>Documentazione clinica e formazione</i>	30
4.7	<i>Garantire la sostenibilità del «Piano nazionale malattie rare»</i>	30
5	Misure, ruoli e competenze in base agli obiettivi specifici del «Piano nazionale malattie rare»	30
5.1	<i>Centri di riferimento</i>	31

5.2	<i>Informazione</i>	31
5.3	<i>Formazione</i>	31
5.4	<i>Sostegno dei pazienti</i>	32
5.5	<i>Assunzione dei costi</i>	32
5.6	<i>Ricerca</i>	33
5.7	<i>Sostenibilità del piano</i>	33
6	Raccomandazioni per l'attuazione del «Piano malattie rare»	34
6.1	<i>Attuazione del «Piano malattie rare»</i>	34
6.2	<i>Monitoraggio dei progressi dell'attuazione del «Piano malattie rare»</i>	34
7	Abbreviazioni e tabella degli obiettivi e delle misure del Piano nazionale malattie rare	34

1 Introduzione

Il Consiglio federale è stato incaricato, in collaborazione con le organizzazioni interessate, gli specialisti del settore e i Cantoni, di elaborare una strategia nazionale sulle malattie rare (orphan diseases)¹. Si è già detto disposto a esaminare, d'intesa con gli attori interessati, l'opportunità delle misure nel campo delle malattie rare e a redigere un rapporto in merito. Ha riconosciuto che in diversi settori è necessario intervenire e apportare miglioramenti e in tal senso ha espresso il proprio consenso all'approvazione del postulato.

Il presente piano fa seguito alle priorità di politica sanitaria «Sanità2020» approvate dal Consiglio federale nel 2013 e si prefigge di promuovere un'offerta sanitaria al passo con i tempi e la qualità delle prestazioni e dell'assistenza.

2 Contesto

2.1 Postulati politici

Il Piano nazionale malattie rare risponde a due postulati depositati in Consiglio nazionale nel 2010 e nel 2011 (Ruth Humbel 10.4055 e Gerhard Pfister 11.4025).

Con il postulato 10.4055 «Strategia nazionale per migliorare la situazione sanitaria delle persone affette da malattie rare», il Consiglio federale è incaricato di elaborare, in collaborazione con le organizzazioni interessate, gli specialisti del settore e i Cantoni, una strategia nazionale sulle malattie rare, per garantire ai pazienti affetti da malattie rare di tutta la Svizzera un'assistenza medica di qualità pari a quella offerta ad altri pazienti. Quest'assistenza medica deve comprendere una diagnosi tempestiva e un trattamento adeguato della patologia, così come l'accesso paritario a terapie e medicinali la cui efficacia sia basata sull'evidenza medica. A tal fine occorre coordinare l'operato degli specialisti, integrare le tecnologie dell'informazione e della comunicazione necessarie per il trasferimento del sapere e assicurare la collaborazione sul piano federale e internazionale. Il postulato è stato adottato il 18 marzo 2011.

Con il postulato 11.4025 «Commissione per i casi di rigore nel settore sanitario», il Consiglio federale è incaricato di esaminare la possibilità di istituire una commissione che decida nei casi di rigore nel settore sanitario, analoga a quella nel settore della migrazione. In concreto, la commissione sarebbe incaricata di trattare i casi in cui è controverso se gli assicuratori malattie debbano o meno rimborsare costosi trattamenti di malattie rare. Nella commissione potrebbero essere rappresentati le assicurazioni, i medici, gli esperti di etica e gli psicologi. Il postulato è stato adottato il 23 dicembre 2011.

2.2 Metodologia

Il Piano nazionale malattie rare adotta un approccio che implica il coinvolgimento di tutti gli attori interessati nell'analisi dei problemi (capitolo 3), nella definizione degli obiettivi (capitolo 4) e delle misure (capitolo 5). Nel 2011 e nel 2012 sono state organizzate due tavole rotonde per delineare, insieme ai partecipanti, un quadro generale sulle sfide legate alla tematica delle malattie rare. Nel 2013 e 2014 si sono tenuti quattro workshop, anch'essi con la partecipazione dei vari attori interessati. Nel primo è stata presentata un'analisi approfondita del problema, il secondo e il terzo sono serviti per elaborare gli obiettivi, mentre nel quarto sono state definite le misure.

Per garantire un approccio globale a questa tematica multidisciplinare, la collaborazione degli attori all'elaborazione del presente piano nazionale è stata decisiva, grazie al loro contributo

¹ Per maggiori informazioni cfr. capitolo 2.1.

alla riflessione e alla convalida dei lavori. Particolare attenzione è stata riservata alla partecipazione dei pazienti, allo scopo di capire meglio le sfide e i problemi a cui devono far fronte e di permettere la definizione di misure che rispondano adeguatamente ai loro bisogni.

A causa della quantità e della varietà di malattie rare, è stato eseguito uno studio pilota presso i pazienti, i loro familiari e gli altri attori interessati per rilevare più accuratamente le difficoltà che devono affrontare le persone colpite (cfr. punto 3.1).

Parallelamente, l'Accademia svizzera delle scienze mediche (ASSM) ha elaborato una definizione del concetto di «malattia rara» per la Svizzera. Inoltre un esperto esterno è stato incaricato di allestire una panoramica dei piani dei singoli Paesi europei, in modo da integrare gli approcci già esistenti nello sviluppo del piano svizzero (cfr. punto 2.5.2.2).

Date queste premesse e considerato il contesto internazionale, il Piano nazionale malattie rare si pone come obiettivi la formulazione in tempo utile della diagnosi, la garanzia della qualità delle cure, il sostegno ai familiari e la promozione della ricerca.

2.3 Definizione di malattia rara

L'ASSM² si è occupata del concetto di «malattia rara» e propone la seguente definizione.

Il concetto di «malattia rara» si colloca sostanzialmente più in ambito politico che scientifico e implica pertanto un certo grado di discrezionalità e soggettività.

Secondo la definizione internazionale³, per «malattia rara» si intende una malattia che:

- si manifesta in meno di 5 casi su 10 000 abitanti;
- è potenzialmente mortale o provoca un'invalidità cronica.

I sottotipi di malattie complessivamente frequenti sono esclusi da questa definizione.⁴

Qualifica delle malattie rare in termini di fabbisogno di sostegno

Per questioni di equità, una strategia nazionale sulle malattie rare dovrebbe favorire in primo luogo i pazienti particolarmente svantaggiati. Pertanto è utile operare una distinzione tra «malattie rare adeguatamente trattate» e «malattie rare trascurate». La misura del fabbisogno di sostegno supplementare per una malattia rara deve basarsi sulla soddisfazione del maggior numero possibile dei criteri elencati di seguito.

1. La malattia è diagnosticata di norma in uno stadio precoce.
2. Esiste una procedura diagnostica ben definita e di facile accesso.
3. Esiste una terapia specifica riconosciuta, rimborsata dall'assicurazione malattie.
4. La competenza per il trattamento della malattia è diffusa o disponibile in un centro di riferimento (o più centri di riferimento).
5. Il fabbisogno di terapie di supporto, riabilitative e psicosociali è coperto.
6. Il «burden of disease» della malattia trattata è basso.

² Accademia svizzera delle scienze mediche ASSM (2014), «Malattie rare»: campo di applicazione di un piano nazionale e condizioni quadro per la creazione e la gestione di centri di riferimento (vedi riquadro)

³ Con «malattia» si designa un'unità nosologica contraddistinta dal fatto che i pazienti colpiti mostrano un'uniformità in termini di quadro clinico o anatomico-patologico e/o di meccanismi patogenetici e/o di eziologia, ma si distinguono dai pazienti affetti da altre malattie in almeno uno di questi tre criteri. I sottotipi di malattie possono distinguersi per decorso, profilo diagnostico, differenziazione patomorfologica, prognosi e possibilità terapeutiche.

⁴ Con «malattia» si designa un'unità nosologica contraddistinta dal fatto che i pazienti colpiti mostrano un'uniformità in termini di quadro clinico o anatomico-patologico e/o di meccanismi patogenetici e/o di eziologia, ma si distinguono dai pazienti affetti da altre malattie in almeno uno di questi tre criteri. I sottotipi di malattie possono distinguersi per decorso, profilo diagnostico, differenziazione patomorfologica, prognosi e possibilità terapeutiche.

Se a tutte queste affermazioni è possibile rispondere affermativamente, si può partire dal presupposto che si tratta di una «malattia rara adeguatamente trattata», che al momento non richiede misure supplementari di promozione (nel senso di una «strategia nazionale»). Al contrario, più prevalgono le risposte negative, più la malattia è per definizione «trascurata» e quindi necessita di sostegno per i pazienti colpiti.

In media, ogni settimana vengono descritte cinque nuove malattie rare nella letteratura specialistica. La classificazione medica di una malattia quale «orphan disease» dipende dall'accuratezza del processo analitico. Questo significa che una serie di esami più approfondita è in grado di evidenziare più differenze tra le singole sottopopolazioni di pazienti con una determinata malattia.

2.4 Epidemiologia

L'Istituto universitario di medicina sociale e preventiva di Losanna (IUMPS)⁵ ha stimato la prevalenza del numero di casi di malattie rare sulla base dei dati di Orphadata, riportando sulla scala della popolazione svizzera le prevalenze di 6839 malattie rare. I dati presentati più avanti costituiscono una stima basata su una variante minima, una variante media e una variante massima del numero di persone affette da una malattia rara in Svizzera. La stima delle varianti minima e massima è stata calcolata in base ai dati di prevalenza minima e massima riportati nel set di dati di Orphadata. In Svizzera viene stimata una prevalenza del 7,2 % di malattie rare, corrispondente a 582 450 persone colpite nel 2012. La stima delle persone che abitano in Svizzera e hanno una malattia rara varia da un minimo del 2,2 % (178 391 persone) a un massimo del 12,3 % (988 266 persone) della popolazione.

⁵ Bochud M, Paccaud F, (2014), Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report, Institute of Social and Preventive Medicine.

Tabella 1: Valore mediano stimato della prevalenza di malattie rare in Svizzera 2012 (scenario 1)

Categoria di prevalenza	Prevalenza	Casi per malattia	Numero di malattie	Numero di casi
1-5 / 10 000	0,0003	2411,718	170	409 992
6-9 / 10 000	0,00075	6029,295	2	12 059
1-9 / 100 000	0,00005	401,953	355	142 693
1-9 / 1 000 000	0,000005	40,1953	222	8 923
<1 / 1 000 000	0,0000005	4,01953	2 185	8 783
Sconosciuta		0	1 361	0
Dati mancanti		0	2 544	0
Totale			6 839	582 450
Prevalenza 2012				7,2 %

Fonte dei dati: Orphadata, visitato il 5 marzo 2013. Popolazione svizzera (fine 2012, Ufficio federale di statistica [UST]): 8 039 060.

Tabella 2: Valore minimo stimato della prevalenza di malattie rare in Svizzera 2012 (scenario 2)

Categoria di prevalenza	Prevalenza	Casi per malattia	Numero di malattie	Numero di casi
1-5 / 10 000	0,0001	803,906	170	136 664
6-9 / 10 000	0,0006	4823,436	2	9 647
1-9 / 100 000	0,00001	80,3906	355	28 539
1-9 / 1 000 000	0,000001	8,03906	222	1 785
<1 / 1 000 000	0,0000001	0,803906	2 185	1 757
Sconosciuta		0	1 361	0
Dati mancanti		0	2 544	0
Totale			6 839	178 391
Prevalenza 2012				2,2 %

Tabella 3: Valore massimo stimato della prevalenza di malattie rare in Svizzera 2012 (scenario 3)

Categoria di prevalenza	Prevalenza	Casi per malattia	Numero di malattie	Numero di casi
1-5 / 10 000	0,0005	4019,53	170	683 320
6-9 / 10 000	0,0009	7235,154	2	14 470
1-9 / 100 000	0,00009	723,5154	355	256 848
1-9 / 1 000 000	0,000009	72,35154	222	16 062
<1 / 1 000 000	0,000001	8,03906	2 185	17 565
Sconosciuta		0	1 361	0
Dati mancanti		0	2 544	0
Totale			6 839	988 266
Prevalenza 2012				12,3 %

Sulla base dei dati attuali non è possibile determinare il numero di casi di malattie rare che comportano un elevato carico di malattia. Pertanto è raccomandabile una codifica uniforme di queste malattie, in modo da poter stimare con maggiore precisione il numero di persone che hanno una malattia rara e il grado di gravità. Si può presumere che il numero di casi associati a un elevato carico di malattia si aggiri più intorno al valore minimo che al valore massimo stimato.

Secondo lo IUMSP, da un confronto con i dati del Newborn Screening è emerso che la prevalenza di singole malattie corrisponde tendenzialmente alle stime minime.

2.5 Contesto nazionale e internazionale⁶

2.5.1 Contesto nazionale

2.5.1.1 Quadro giuridico della LAMal

L'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie assume i costi delle prestazioni atte a diagnosticare o a curare una malattia e i relativi postumi (art. 25 cpv. 1 della legge federale del 18 marzo 1994 sull'assicurazione malattie [LAMal; RS 832.10]). Queste prestazioni comprendono, tra le altre cose, le analisi e i medicinali prescritti dal medico o, nei limiti stabiliti dal Consiglio federale, dal chiropratico (art. 25 cpv. 2 lett. b LAMal).

Medicamenti

In Svizzera può ottenere lo statuto di medicamento per malattie rare (medicamento orfano, Orphan drug) un medicamento che serve per la diagnosi, la prevenzione o il trattamento di una malattia suscettibile di avere esito letale o di rendere invalidi in modo cronico e dalla quale sono affette al massimo cinque persone su diecimila (art. 4 cpv. 1 lett. a dell'ordinanza dell'Istituto svizzero per gli agenti terapeutici del 22 giugno 2006 concernente l'omologazione semplificata di medicinali e l'omologazione di medicinali con procedura di notifica [OOSM; RS 812.212.23]). Circa il 70 per cento dei medicinali omologati da Swissmedic con lo statuto di medicamento orfano è iscritto nell'elenco delle specialità (ES).

In Svizzera non vigono disposizioni legali particolari per il rimborso dei medicinali orfani. In linea di principio un medicamento è rimborsato solo se figura nell'ES e, per esservi ammesso, deve essere omologato da Swissmedic e soddisfare i criteri di efficacia, appropriatezza ed economicità. Attualmente sono iscritti nell'ES e rimborsati dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS) circa 2400 medicinali.

Il 1° marzo 2011, con l'entrata in vigore degli articoli 71a e 71b dell'ordinanza del 27 giugno 1995 sull'assicurazione malattie (OAMal; RS 832.102), è stata disciplinata a livello di ordinanza l'assunzione dei costi di un medicamento nei casi in cui il suo impiego non rientra nell'informazione professionale approvata da Swissmedic (art. 71a OAMal) o il medicamento non è ammesso nell'ES (art. 71b OAMal).

I criteri esposti in questi articoli tengono conto della lunga giurisprudenza del Tribunale federale e rispecchiano la prassi corrente. Nei casi contemplati dagli articoli 71a e 71b OAMal, l'AOMS assume i costi dei medicinali soltanto previa garanzia speciale dell'assicuratore e consultazione del medico di fiducia. L'assicuratore stabilisce l'importo della remunerazione e i costi assunti devono essere proporzionati al beneficio terapeutico. Gli articoli 71a e 71b OAMal si applicano a tutti i medicinali, compresi quelli per le malattie rare.

L'attuazione degli articoli 71a e 71b OAMal è stata oggetto di una valutazione dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) eseguita tra giugno e dicembre 2013; il relativo rapporto è stato pubblicato nel febbraio 2014⁷. La valutazione ha messo in evidenza che ogni anno, secondo le stime, vengono presentate dalle 6000 alle 8000 domande di assunzione dei costi ai sensi degli articoli 71a e 71b OAMal. Circa tre quarti di queste domande concernono medicinali iscritti nell'ES. Le domande sono in prevalenza accolte, con percentuali oscillanti tra il 73

⁶ Per il quadro giuridico vedi anche: Franziska Sprecher, Seltene Krankheiten, in Jusletter, 19 maggio 2014

⁷ Cfr. rapporto finale «Off-Label-Use in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung. Evaluation der Umsetzung von Artikel 71a und 71b KVV» (non disponibile in italiano), <http://www.bag.admin.ch/evaluation/01759/02074/13897/index.html?lang=de> (01.04.2014).

e il 92 per cento. Il motivo più frequente di rifiuto invece è un beneficio terapeutico reputato insufficiente. Nel rapporto si afferma che, dall'entrata in vigore degli articoli 71a e 71b OAMal nel marzo 2011, presso gli assicuratori sono state create condizioni procedurali migliori per garantire un accesso paritario alle terapie ai sensi degli articoli dell'ordinanza. L'introduzione di nuovi strumenti di valutazione e processi di routine ha in un certo qual modo determinato una convergenza tra le singole casse malati.

Nella maggior parte dei casi, il rimborso viene concordato per il singolo paziente tra l'assicuratore e il titolare dell'omologazione del medicamento. Tuttavia, per alcuni medicinali, diversi assicuratori hanno concluso accordi forfettari con i titolari di omologazioni in merito a specifiche indicazioni non omologate o che non rientrano nella limitazione. Ciò nonostante, spesso viene ancora rimborsato il prezzo massimo richiesto dal titolare dell'omologazione o in alcuni casi non avviene alcun rimborso poiché l'assicuratore e il titolare dell'omologazione non giungono a un accordo. Anche negli ambiti della fatturazione e della distribuzione dei medicinali insorgono difficoltà e malumori. In seguito alle contrattazioni dirette tra gli assicuratori malattie e i titolari di omologazioni, i medicinali impiegati al di fuori dell'indicazione o della limitazione omologata sono venduti talvolta attraverso canali di distribuzione diversi da quelli abituali, il che costituisce un problema soprattutto per la logistica degli ospedali. Inoltre capita che l'assicuratore fatturi direttamente al titolare dell'omologazione e non, come di consuetudine, al fornitore di prestazioni, che per questo non incassa l'abituale parte propria alla distribuzione e non viene rimborsato per le sue prestazioni inerenti alla logistica.

L'evasione di una domanda dura in media poco meno di una settimana civile. Nelle piccole casse malati può durare di più e variare maggiormente. Gli assicurati non devono tuttavia subire le gravi conseguenze negative derivanti da un'elaborazione protratta della domanda. Secondo il parere degli assicuratori, una delle principali cause di ritardo è la qualità spesso insufficiente delle domande di garanzia di assunzione dei costi presentate, che rende difficoltosa la valutazione del beneficio.

La valutazione dell'UFSP enuncia le seguenti possibilità d'intervento:

- migliorare il contenuto informativo delle domande di garanzia di assunzione dei costi;
- uniformare la valutazione del beneficio;
- creare un disciplinamento generale per l'importo della remunerazione;
- menzionare i titolari di omologazioni come destinatari della norma nell'attuazione degli articoli 71a e 71b OAMal, per obbligarli a partecipare ai costi;
- disciplinare la parte propria alla distribuzione nelle riduzioni di prezzo.

Sulla scorta di questa valutazione, l'UFSP sta verificando dove e in che misura è necessario un intervento della Confederazione e quali misure si presterebbero eventualmente a ottimizzare ulteriormente l'attuazione degli articoli 71a e 71b OAMal.

Analisi

L'elenco delle analisi (EA) contiene le analisi che devono essere remunerate come prestazioni obbligatorie. È un elenco positivo, per cui soltanto le analisi ivi menzionate possono essere remunerate da un assicuratore malattie. Le analisi considerate prestazioni soggette all'obbligo di rimborso devono essere atte, secondo l'articolo 25 capoverso 1 LAMal, a diagnosticare o a curare una malattia e i relativi postumi. Considerato un grado di probabilità ragionevole, la diagnosi deve implicare uno dei seguenti punti:

- una decisione circa la necessità e il tipo di trattamento medico;
- un cambiamento significativo del trattamento medico finora applicato;
- un cambiamento significativo degli esami medici necessari (p. es. per la prevenzione, il riconoscimento o il trattamento precoci di complicazioni tipicamente prevedibili); oppure

- una rinuncia a effettuare ulteriori esami relativi ai sintomi della malattia, alle malattie conseguenti o ai disturbi tipicamente prevedibili.

Le analisi che già al momento della prescrizione non prevedono come esito una delle conseguenze summenzionate non sono remunerate.

Il 1° aprile 2011 è entrato in vigore il «regolamento concernente le malattie genetiche rare (Orphan Disease)» nell'EA. Si tratta di un disciplinamento complessivo della remunerazione di analisi di laboratorio di genetica molecolare concernenti le malattie genetiche rare ed è stato creato per evitare di dover presentare una richiesta separata per ognuna delle malattie genetiche rare o estremamente rare e dover allestire una corrispondente posizione nell'elenco delle analisi. Per quanto concerne le limitazioni, si dispone tra l'altro che i costi sono assunti dall'AOMS solamente previa garanzia speciale dell'assicuratore e previo esplicito accordo del medico di fiducia. Quest'ultimo deve consultare gli esperti della Società svizzera di genetica medica (SSGM), i quali rilasciano delle raccomandazioni sulla base delle «Directives de la Société Suisse de Génétique Médicale (SSGM) concernant l'évaluation de demande pour le remboursement d'une position maladie orpheline (Orphan disease) de la liste des analyses» del 12 ottobre 2010 (<http://www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/02874/02875/11440/index.html?lang=it>).

Nella sua forma attuale, il regolamento concernente le malattie genetiche rare da un lato comporta un elevato onere amministrativo, dall'altro la sua applicazione pratica da parte degli assicuratori malattie non è uniforme. Sono in corso di verifica un adattamento delle direttive della SSGM in relazione al regolamento concernente le malattie genetiche rare e un eventuale adeguamento dell'elenco delle analisi.

Istituto del medico di fiducia

Per quanto concerne la questione dell'assunzione dei costi di medicinali e analisi nel campo delle malattie rare da parte dell'AOMS, gli assicuratori malattie, come in tutti gli altri casi, possono chiedere il parere del medico di fiducia (la consultazione del medico di fiducia è ad esempio prevista per fare chiarezza sull'assunzione dei costi di un medicinale ai sensi degli art. 71a e 71b OAMal [vedi pagina 8] o un'analisi ai sensi del «regolamento concernente le malattie genetiche rare» [vedi pagina 10]).⁸ Nel singolo caso, il consenso del medico di fiducia non costituisce un presupposto formale del diritto alla remunerazione.⁹

L'articolo 57 LAMal disciplina l'istituto del medico di fiducia. Il medico di fiducia è un organo dell'AOMS¹⁰ e non un organo societario del rispettivo assicuratore malattie¹¹. Sotto il profilo amministrativo, i medici di fiducia sono spesso, ma non obbligatoriamente, inquadrati nell'organigramma dell'assicuratore. I compiti del medico di fiducia sono descritti nell'articolo 57 capoversi 4 e 5 LAMal: egli consiglia l'assicuratore su questioni d'ordine medico come pure su problemi relativi alla remunerazione e all'applicazione delle tariffe; inoltre assume una funzione di sorveglianza e controllo. Esamina in particolare se sono adempite le condizioni d'assunzione d'una prestazione da parte dell'assicuratore (art. 57 cpv. 4 LAMal). Al medico di fiducia spetta il controllo dell'efficacia, dell'appropriatezza e dell'economicità delle prestazioni ai sensi degli articoli 32 e 56 LAMal.¹² La sua competenza è limitata alla risposta a questioni d'ordine medico. Sotto il profilo tecnico, l'assicuratore non può impartirgli ordini. In qualità di organo d'esecuzione dell'AOMS, il medico di fiducia deve garantire anche il restante diritto, in particolare i principi di

⁸ La giurisprudenza deve ancora chiarire se l'approvazione del medico di fiducia costituisca un presupposto formale del diritto nel senso di una conditio sine qua non.

⁹ Cfr. anche DTF 129 V 32 consid. 5.3.2; K 156/01 = RAMI 2004 KV 272 109 consid. 3.3.2.2

¹⁰ DTF 127 V 43 consid. 2d

¹¹ Sentenza K 123/00 del 08.08.2001 consid. 2e/bb

¹² Cfr. anche sentenza K6/01 = SVR 2002 KV n. 17 pag. 65 consid. 3 = RAMI 2001 KV 189 490

legalità, di uguaglianza e della buona fede, applicare criteri di valutazione uniformi e, nel controllo dell'economicità del trattamento, osservare il principio di proporzionalità.¹³

Il medico di fiducia decide autonomamente. Né l'assicuratore né il fornitore di prestazioni e le rispettive federazioni possono impartirgli istruzioni (art. 57 cpv. 5 LAMal). Quest'indipendenza di giudizio deriva dal compito legale che deve adempiere il medico di fiducia.¹⁴ I pareri del medico di fiducia fungono da perizie e rappresentano – sia per gli organi di giustizia sia per l'assicuratore – opinioni o raccomandazioni non vincolanti.¹⁵

In riferimento agli articoli 71a e 71b OAMal, presso tutti gli assicuratori il medico di fiducia è coinvolto o è il solo responsabile della verifica dei criteri menzionati nei suddetti articoli. Per determinare il beneficio terapeutico, la maggior parte dei medici di fiducia utilizza uno degli strumenti di valutazione recentemente sviluppati (p. es. modello a 9 campi, modello MediScore). Il medico di famiglia fornisce raccomandazioni all'assicuratore, il quale in seguito decide se assumere i costi della prestazione o rifiutarla.

Inoltre, come recita l'articolo 73 OAMal, i medicinali possono essere ammessi nell'ES con una limitazione, che può segnatamente concernere la quantità e le indicazioni mediche. L'UFSP può anche prescrivere che il fornitore di prestazioni debba ottenere una garanzia di assunzione dei costi da parte dell'assicuratore. In questo caso il medico di fiducia deve verificare che siano soddisfatte le condizioni per la remunerazione in conformità alla limitazione disposta dall'UFSP e fornisce all'assicuratore le relative raccomandazioni. La decisione sull'assunzione dei costi spetta in ultima istanza all'assicuratore.

2.5.1.2 Quadro giuridico dell'AI

L'assicurazione per l'invalidità (AI) si prefigge di prevenire, ridurre o eliminare l'invalidità, compensare le conseguenze economiche permanenti dell'invalidità e aiutare gli assicurati interessati a condurre una vita autonoma e responsabile (art. 1a LAI; RS 831.20). Le infermità congenite sono un caso speciale all'interno dell'AI, poiché per esse l'AI rappresenta un'assicurazione malattie. Il motivo è di natura storica: nel 1959, al momento della creazione dell'assicurazione per l'invalidità, non vigeva ancora l'obbligatorietà dell'assicurazione malattie; pertanto i bambini nati con malformazioni o infermità congenite non disponevano sempre di una copertura assicurativa.

Nel quadro delle misure di reinserimento, agli assicurati con infermità congenite, indipendentemente dalla possibilità di un loro futuro inserimento nel mondo del lavoro, l'AI garantisce l'assunzione dei costi dei provvedimenti sanitari necessari per la cura delle infermità congenite fino al compimento dei 20 anni d'età. Le infermità congenite sono definite dettagliatamente dal Consiglio federale nell'ordinanza sulle infermità congenite (OIC; RS 831.232.21). 70 dei 200 gruppi riconosciuti dall'AI come infermità congenite appartengono alla categoria delle malattie rare. I costi dei provvedimenti sanitari per tutte le infermità congenite ammontano a 700 milioni di franchi all'anno. Le (circa 100) infermità congenite appartenenti alle malattie rare provocano un costo annuo di circa 160 milioni di franchi a carico dell'AI. Va però ricordato che non tutte le malattie rare si manifestano nell'infanzia; alcune fanno la loro comparsa solo in età adulta.

La tabella sottostante evidenzia che, per le infermità congenite definite come malattie rare, l'importo più alto tra i costi medi per assicurato è di quasi 150 000 franchi all'anno. Sebbene i costi per la cura di un singolo caso siano elevati, la malattia ha un impatto relativo sui costi complessivi. Altre infermità congenite con costi medi inferiori incidono molto più pesantemente sul computo totale poiché sono più frequenti.

¹³ DTF 127 V 43

¹⁴ Cfr. anche sentenza K/01 = SVR 2002 KV n. 17 pag. 65 consid. 3 = RAMI 2001 KV 189 490

¹⁵ RAMI 1969 52 118

Tabella 4: infermità congenite appartenenti alle malattie rare con i costi più elevati

	Medizinische Massnahmen					
	Anzahl		Gesamtkosten		Durchschnittskosten	
	2008	2012	2008	2012	2008	2012
462	1'035	1'445	25'417'777	30'801'927	24'558	21'316
184	377	418	6'159'075	8'213'053	16'337	19'648
324	316	322	17'291'773	18'095'934	54'721	56'199
326	114	171	2'748'205	5'190'984	24'107	30'357
383	320	320	4'960'166	5'133'154	15'501	16'041
384	331	358	7'729'785	9'716'411	23'353	27'141
452	251	284	4'338'759	5'685'279	17'286	20'019
453	155	225	5'433'461	5'394'077	35'055	23'974
454	44	40	6'571'054	5'880'789	149'342	147'020

462	Turbe congenite della funzione ipotalamo-ipofisaria (microsomia ipofisaria, diabete insipido, sindrome di Prader-Willi e sindrome di Kallmann)
184	Distrofia muscolare progressiva e altre miopatie congenite
324	Coagulopatie e trombocitopatie congenite (emofilie e altri difetti dei fattori di coagulazione)
326	Sindrome congenita di deficienza immunitaria (IDS)
383	Affezioni erodegenerative del sistema nervoso (p. es.: atassia di Friedreich, [...])
384	Medulloblastoma, ependimoma, glioma, papilloma del plesso corioideo, cordoma
452	Turbe congenite del metabolismo degli aminoacidi e delle proteine (p. es.: fenilchetonuria, cistinosi, [...])
453	Turbe congenite del metabolismo dei lipidi e delle lipoproteine (p. es.: idiozia amaurotica, morbo di Niemann-Pick, [...])
454	Turbe congenite del metabolismo dei mucopolisaccaridi e delle glicoproteine (p. es.: morbo di Pfaundler-Hurler, morbo di Morquio)

Nella legge federale sulla parte generale del diritto delle assicurazioni sociali (LPGA; RS 830.1), un'«infermità congenita» è definita come una malattia presente a nascita avvenuta. Secondo l'articolo 13 LAI, sono coperte dall'AI solo le prestazioni per le infermità congenite elencate nell'allegato dell'OIC. In questo caso, gli assicurati hanno diritto ai provvedimenti sanitari necessari per la cura delle infermità congenite indipendentemente dalla possibilità di un loro futuro inserimento nel mondo del lavoro. Le malattie che in quanto tali non dispongono di un accesso a un trattamento scientificamente riconosciuto non figurano oggi nell'elenco delle infermità congenite (e pertanto non sono coperte dall'AI). Tuttavia, se un'infermità congenita non figura nell'elenco dell'OIC non significa che non sia riconosciuta, ma la sua presa a carico non avviene nel quadro dei provvedimenti sanitari previsti dall'AI. Il diritto ad altre prestazioni dell'AI, come gli assegni per grandi invalidi, il contributo per l'assistenza, i mezzi ausiliari, i provvedimenti professionali o le rendite, sussiste indipendentemente dall'iscrizione nell'elenco dell'OIC.

Dopo aver ricevuto la comunicazione di un fornitore di prestazioni, l'ufficio AI verifica se le condizioni generali sono soddisfatte. Solitamente un team multidisciplinare, con il quale collaborano attivamente i medici del servizio medico regionale (SMR), valuta il caso ed elabora una decisione. All'occorrenza, il medico dell'SMR visita l'assicurato o richiede documentazione medica complementare.

Al termine dell'accertamento, l'ufficio AI invia un preavviso all'assicurato, il quale ha 30 giorni di tempo per prendere posizione. Se non vengono sollevate obiezioni, l'ufficio AI pronuncia la sua decisione. Una volta presa la decisione e stabilito che si tratta di un'infermità congenita, i costi dei provvedimenti sanitari sono assunti da subito dall'AI. Se sussistono dubbi su quale assicurazione sociale sia debitrice delle prestazioni, secondo l'articolo 70 capoverso 2 LPGA è tenuta

a versare prestazioni anticipate l'assicurazione malattie. Per gli assicurati non vi sono termini di durata di assunzione dei costi.

I provvedimenti sanitari comprendono (art. 14 cpv. 1 LAI) la cura eseguita dal medico stesso o, su sua prescrizione, dal personale sanitario ausiliario, in uno stabilimento o a domicilio, nonché i medicinali prescritti dal medico. Sono reputati provvedimenti sanitari necessari alla cura di un'infermità congenita tutti i provvedimenti ritenuti validi dalla scienza medica e intesi a conseguire nel modo più semplice e funzionale lo scopo terapeutico (art. 2 cpv. 3 OIC). I criteri EAE dell'assicurazione malattie, in particolare quello dell'economicità, sono validi anche nell'ambito dell'AI¹⁶.

In sintesi, si può affermare che solo le infermità congenite che figurano nell'allegato OIC sono coperte dall'AI. Questo però non significa che la copertura assicurativa presenti una lacuna, in quanto non decade l'obbligo di stipulare un'assicurazione malattie.

In seguito al costante aumento dei costi, il Controllo federale delle finanze (CDF) ha redatto un rapporto sulla situazione dei provvedimenti sanitari nell'ambito dell'assicurazione per l'invalidità.¹⁷ Nella sua valutazione, il CDF ha cercato le cause della costante crescita dei costi e i possibili fattori che potessero spiegare questo aumento. Ha anche analizzato il funzionamento del sistema. Tra le altre cose, la valutazione ha messo in evidenza che l'AI assume il ruolo di assicurazione malattie e che l'elenco delle infermità congenite non è al passo con i tempi. Il CDF fornisce inoltre raccomandazioni per ottimizzare i provvedimenti sanitari dell'AI, tra cui segnatamente l'aggiornamento dell'elenco delle infermità congenite.

Parallelamente all'attività del CDF, la Commissione della sicurezza sociale e della sanità del Consiglio nazionale (CSSS-N) ha incaricato l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS) di allestire un rapporto sui provvedimenti sanitari nell'assicurazione per l'invalidità, che miri soprattutto a evidenziare le differenze tra AI e AOMS e a proporre varianti di provvedimenti sanitari che potrebbero essere trasferiti da un'assicurazione all'altra¹⁸. Nel rapporto sono descritte le interfacce e le differenze tra l'assicurazione malattie e l'assicurazione per l'invalidità e presentate quattro varianti di adeguamento del sistema.

L'UFAS sta elaborando al momento un piano concernente la variante «Ottimizzazione dei provvedimenti sanitari» per illustrare gli effetti sugli assicurati e sull'assicurazione, oltre alle conseguenze sul piano legislativo e organizzativo. Questa variante, accanto a un chiarimento della situazione relativa alle malattie rare, prevede in particolare una revisione dell'elenco delle infermità congenite, un miglioramento delle prestazioni sanitarie per i disturbi infantili dello sviluppo psichico e somatico e del comportamento, l'adeguamento dei criteri dell'AI per la valutazione di nuove prestazioni e nuovi medicinali ai criteri di efficacia, appropriatezza ed economicità (criteri EAE), la creazione di una commissione di esperti per il riconoscimento delle infermità congenite e il rafforzamento del ruolo dell'UFAS nella gestione dei provvedimenti sanitari.

2.5.1.3 Quadro giuridico della legge sugli agenti terapeutici

La Svizzera dispone già di norme atte ad agevolare l'omologazione dei medicinali orfani (Orphan drug) e l'accesso a questa categoria di medicinali. La legge sugli agenti terapeutici (LATer; RS 812.21) e le sue ordinanze esecutive prevedono una procedura semplificata d'omologazione per medicinali importanti per malattie rare (art. 14 cpv. 1 lett. f LATer), la riduzione o il condono di emolumenti per la loro autorizzazione (art. 65 cpv. 6 LATer; art. 6 cpv. 1 dell'ordinanza sugli emolumenti per gli agenti terapeutici [OEAT; RS 812.214.5]), nonché la possibilità di ricevere sostegno scientifico da Swissmedic (art. 25 dell'ordinanza dell'Istituto svizzero per

¹⁶ Sentenza I 19/03 del 29 gennaio 2004 consid. 2.4 e sentenza 8C_590/2011 del 13 giugno 2012, consid. 2.4.

¹⁷ www.efk.admin.ch > Pubblicazioni > Valutazioni > Besoin d'agir dans le domaine des mesures médicales de l'assurance-invalidité (riassunto disponibile in italiano)

¹⁸ www.bsv.admin.ch > Documentazione > Pubblicazioni > Studi, perizie > Assicurazione invalidità > Die medizinischen Massnahmen in der Invaliden- und Krankenversicherung – Bericht des BSV zuhanden der SGK-N vom 15. März 2013 (informazioni disponibili solo in tedesco)

gli agenti terapeutici concernente l'omologazione semplificata di medicinali e l'omologazione di medicinali con procedura di notifica [OOSM; RS 812.212.23]). Finora Swissmedic ha omologato circa 120 medicinali orfani (medicinali per uso umano)¹⁹.

Alcune disposizioni della LATer agevolano inoltre l'accesso a medicinali per malattie rare non omologati in Svizzera: per esempio, Swissmedic può rilasciare in via eccezionale un'autorizzazione temporanea per lo smercio o la dispensazione di medicinali usati nella cura di malattie suscettibili d'avere esito letale (tra cui anche i medicinali), qualora detta autorizzazione sia compatibile con la protezione della salute, dall'impiego di detti medicinali si possa attendere una grande utilità terapeutica e non siano disponibili medicinali equivalenti (art. 9 cpv. 4 LATer). A determinate condizioni può essere autorizzata l'importazione di medicinali non omologati pronti per l'uso anche da parte di operatori sanitari (art. 20 cpv. 2 lett. b LATer). Inoltre, nel quadro della seconda fase di revisione della legge sugli agenti terapeutici attualmente in corso, il Parlamento sta discutendo sull'introduzione di ulteriori misure per promuovere la ricerca sui medicinali per malattie rare e migliorarne l'approvvigionamento (per esempio con lo strumento dell'esclusività commerciale)²⁰. I dispositivi medici per il trattamento delle malattie rare invece non beneficiano in Svizzera di una procedura semplificata d'omologazione²¹. Swissmedic tuttavia può concedere deroghe per quanto riguarda l'immissione in commercio di singoli dispositivi medici non conformi, se sono destinati a eliminare situazioni di pericolo di morte e non è disponibile alcun dispositivo medico conforme per questa indicazione (art. 9 cpv. 4 dell'ordinanza relativa ai dispositivi medici [ODMed; RS 812.213]). Questa disposizione può pertanto essere applicata in casi urgenti per agevolare l'approvvigionamento di dispositivi medici per malattie rare, a condizione che questi prodotti siano destinati esclusivamente a singole persone.

2.5.1.4 Quadro giuridico della LEGU

La legge federale dell'8 ottobre 2004 sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU; RS 810.12) disciplina gli aspetti essenziali legati all'esecuzione di esami genetici, tra cui tutelare la dignità umana, impedire abusi e garantire la qualità degli esami. Gli esami genetici sull'essere umano ampliano lo spettro di possibilità diagnostiche, preventive e terapeutiche di malattie finora incurabili. Consentono così di scoprire determinate predisposizioni a una malattia prima della comparsa dei sintomi clinici o di individuare difetti genetici già prima della nascita. Tali esami possono pertanto sollevare spinosi interrogativi di natura etica, psicologica e sociale nell'ambito della pianificazione familiare e della vita.

Prescrizione di esami genetici

Gli esami genetici possono essere prescritti soltanto da medici abilitati al libero esercizio della professione o all'esercizio della professione sotto vigilanza (art. 13 LEGU).

Obbligo di autorizzazione (art. 8 LEGU)

Per eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari, nonché depistaggi genetici, occorre ottenere un'autorizzazione dell'UFSP. L'obbligo di autorizzazione per i depistaggi genetici non riguarda solo gli esami citogenetici e genetico-molecolari; anche altri esami di laboratorio che mirano a ottenere informazioni sulle caratteristiche del patrimonio genetico umano, ereditarie o

¹⁹ Stato: 01.05.2014; cfr. Swissmedic: <https://www.swissmedic.ch/arzneimittel/00156/00221/00222/00223/00224/00227/00228/index.html?lang=it>

²⁰ Comunicato stampa CSSS-N dell'08.11.2013: <http://www.parlament.ch/i/mm/2013/Pagine/mm-sgk-n-2013-11-08.aspx>

²¹ Diversamente dai medicinali, i dispositivi medici non sono soggetti ad un'omologazione da parte delle autorità. Per questi prodotti la Svizzera ha adottato il sistema di valutazione della conformità e certificazione dell'Unione europea (UE), per poter concludere un accordo bilaterale sul riconoscimento reciproco del sistema di valutazione della conformità. La conformità alle vigenti norme internazionali è verificata da organismi privati. Il compito principale di Swissmedic consiste pertanto nel controllare questi organismi privati in Svizzera e garantire una sorveglianza efficace del mercato.

acquisite durante la fase embrionale, sono soggetti all'obbligo di autorizzazione. Tra questi rientrano ad esempio gli esami effettuati nell'ambito dello screening delle malattie ereditarie nei neonati. I requisiti precisi per ottenere l'autorizzazione sono stabiliti nell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU; RS 810.122.1) e nell'ordinanza del DFI sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU-DFI; RS 810.122.122). L'elenco dei laboratori autorizzati è disponibile sul sito web dell'UFSP al seguente link:

<http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/03677/index.html?lang=it>

Stipulazione di un'assicurazione sulla vita

Chi desidera stipulare un'assicurazione sulla vita con una somma assicurata superiore a 400 000 franchi o un'assicurazione facoltativa per l'invalidità con una rendita annua superiore a 40 000 franchi deve presentare i risultati di precedenti esami genetici presintomatici, qualora l'esame in questione fornisca risultati attendibili sul piano tecnico e della prassi medica e il suo valore scientifico per il calcolo dei premi sia dimostrato. Gli istituti d'assicurazione non possono invece pretendere che una persona esegua un test genetico in vista della stipulazione di un'assicurazione sulla vita.

2.5.2 Contesto internazionale

2.5.2.1 Le malattie rare in seno all'Unione europea (UE) e all'Organizzazione mondiale della sanità (OMS)

Nell'Unione europea (UE) diverse misure di singoli Stati membri hanno preceduto l'approvazione del primo atto legislativo comunitario sulle malattie rare, il Regolamento (CE) n. 141/2000 del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani²². Il regolamento prevede incentivi, come l'esclusiva di mercato, per l'industria farmaceutica affinché sviluppi medicinali per le malattie rare a prezzi adeguati. La questione dell'assunzione dei costi di tali medicinali da parte del sistema di sicurezza sociale rientra invece nella competenza degli Stati membri. Nel 2009 il Consiglio dell'Unione europea ha invitato gli Stati membri a elaborare piani nazionali sulle malattie rare. La Commissione europea ha fornito loro l'assistenza tecnica necessaria nel quadro del progetto EUROPLAN (cfr. capitolo 2.5.2.2). Del resto, la politica dell'UE nell'ambito delle malattie rare consiste principalmente nel sostenere e promuovere azioni comuni per riunire le scarse risorse disseminate tra gli Stati membri e aiutare pazienti e professionisti della salute a scambiarsi conoscenze tecniche e informazioni andando oltre le frontiere²³.

In questo senso l'articolo 13 della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera²⁴ disciplina il settore delle malattie rare. Questa disposizione chiede alla Commissione di sostenere gli Stati membri nella cooperazione allo sviluppo di capacità di diagnosi e di cura. L'articolo 12 della direttiva prevede l'istituzione di reti di riferimento europee (*European Reference Networks, ERN*) tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza negli Stati membri. Queste reti mirano a migliorare la diagnosi e l'erogazione di un'assistenza sanitaria di qualità per tutti i pazienti affetti da patologie che richiedono una particolare concentrazione di risorse o competenze, come nel settore delle malattie rare.

La collaborazione europea e internazionale nello scambio di competenze e informazioni sulle malattie rare è essenziale anche per la Svizzera. La direttiva 2011/24/UE non rientra nei rapporti

²² Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani.

²³ Cfr. in particolare (i) la [Raccomandazione del Consiglio](#) dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02), che invita gli Stati membri a elaborare piani nazionali nel settore delle malattie rare e a sostenere la creazione di registri e basi di dati; (ii) la [Comunicazione della Commissione](#) COM(2008) 679 def. dell'11 novembre 2008 «Le malattie rare: una sfida per l'Europa», che propone che gli Stati membri adottino un approccio comune nell'azione svolta contro le malattie rare.

²⁴ [Direttiva 2011/24/UE](#) del Parlamento europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera (GU L 88 del 4.4.2011, pagg. 45–65).

contrattuali con la Svizzera. Una partecipazione formale dei centri di riferimento svizzeri alle reti europee istituite ai sensi della direttiva presuppone un accordo con l'UE, che teoricamente potrebbe essere stipulato nell'ambito dei negoziati nel settore della sanità pubblica. Tuttavia per il momento non è previsto il recepimento della direttiva 2011/24/UE nel quadro delle trattative nei settori dell'agricoltura, della sicurezza delle derrate alimentari, della sicurezza dei prodotti e della sanità pubblica. La questione andrà riesaminata al momento opportuno. Nel frattempo vengono incoraggiati il più possibile lo scambio informale e la partecipazione di specialisti svizzeri alle commissioni e ai gruppi di esperti internazionali attivi in questo settore.

Un aspetto molto importante della politica dell'UE nel settore delle malattie rare è la promozione della ricerca. Tra il 2007 e il 2013 la Commissione ha investito quasi 500 milioni di euro nella ricerca sulle malattie rare²⁵. Queste malattie sono prese in considerazione anche nell'ottavo programma quadro di ricerca dell'UE per il periodo 2014-2020, denominato Orizzonte 2020²⁶. Si tratta del più grande programma per la ricerca e l'innovazione mai varato nella storia dell'UE, con un budget totale di circa 70 miliardi di euro e una durata di sette anni. Nel campo della salute è previsto l'investimento di risorse in progetti mirati soprattutto allo sviluppo di nuove terapie per le malattie rare (cfr. capitolo 3.3).

Nell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS), le «malattie rare» nel senso inteso dal presente piano non sono un tema attivamente affrontato, al contrario delle «malattie tropicali trascurate». Queste ultime sono malattie infettive croniche che, secondo le stime dell'OMS, colpiscono circa un miliardo di persone soprattutto nei Paesi poveri. Tuttavia, le malattie rare sono prese in considerazione nell'elaborazione della nuova versione della Classificazione internazionale delle malattie (ICD-11)²⁷.

2.5.2.2 Altri piani nazionali

Secondo quanto disposto dalla Commissione europea, tutti gli Stati dell'UE erano tenuti a presentare entro la fine del 2013 una strategia nazionale (informazione, prevenzione, diagnosi, terapia, assistenza a lungo termine e ricerca) sulle malattie rare. In un rapporto dell'UFSP²⁸ sono state raccolte le esperienze e le conoscenze accumulate in altri Paesi sulle strategie nazionali sulle malattie rare. Quest'analisi mostra un quadro eterogeneo: finora 13 Paesi europei (tra cui Germania, Francia e Paesi Bassi) sono stati in grado di presentare una strategia e di attuarne almeno alcuni punti. Molti altri Stati sono ancora nella fase di pianificazione.

Sulla base delle strategie nazionali sulle malattie rare dei 13 Paesi, si possono trarre le seguenti conclusioni.

- Solo in pochissimi casi è stata creata un'ampia base legale per una strategia nazionale sulle malattie rare.
- L'attuazione e la direzione della strategia sono state assegnate a un'unità del Ministero della salute o a un'istituzione parzialmente autonoma che comprende nel limite del possibile tutti gli stakeholder.
- Per una classificazione uniforme delle malattie rare si rimanda spesso all'ICD-11 attualmente in preparazione. Di fronte all'incertezza sul momento in cui entrerà in vigore l'ICD-11, molti Stati ricorrono agli Orpha codes di Orphanet. Quest'ultima appare la soluzione più appropriata anche per la creazione dei registri svizzeri.

²⁵ Commissione europea - [MEMO/13/148](#) del 28 febbraio 2013 «Q&A on 26 new EU research projects on rare diseases».

²⁶ 8° programma quadro europeo per la ricerca e l'innovazione (2014-2020), [Work Programme 2014/15](#), istituito dalla Decisione C (2013)8631 del 10 dicembre 2013, parte 8, «Health, demographic change and wellbeing», Personalising health and care (PHC) n. 14, «New therapies for rare diseases », pag. 24 segg. e attività di coordinamento HCO n. 10 «Rare Disease research implementing IRDiRC objectives», pag. 75 segg.

²⁷ Classificazione internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati (ICD), di cui è in vigore la decima versione (ICD-10). L'ICD-10 è un [sistema di codifica internazionale](#) pubblicato dall'OMS per classificare le malattie e consentire la redazione di statistiche sull'incidenza e sulle cause di mortalità e morbilità.

²⁸ Christen Markus (2013), Schlussbericht Nationale Strategien zum Thema Rare Diseases, Ricerca su incarico dell'UFSP

- Continuano a mancare dati confermati sul numero di persone colpite. Gli indici attuali suggeriscono che il valore si aggira intorno al limite inferiore dell'intervallo più frequentemente riportato (5-8 % della popolazione).
- Per molti Stati, Orphanet costituisce un elemento centrale per l'informazione delle persone colpite. Anche per la Svizzera sembrerebbe perciò sensato basarsi in prima linea su Orphanet per garantire a queste persone un'informazione appropriata.
- In merito alla formazione e al perfezionamento dei professionisti della salute, sembra importante soprattutto lo sviluppo di strumenti informatici per porre la diagnosi, unito a un'adeguata istruzione degli esperti sul loro impiego.

Vista la casistica molto ridotta, la cooperazione internazionale su questi temi è da ritenersi fondamentale.

2.5.2.3 Attori internazionali

Orphanet è un portale di riferimento creato nel 1997 dal medico genetista ed epidemiologa francese Ségolène Aymé. Questa piattaforma gratuita contiene anche un elenco delle malattie rare e dei medicinali orfani, nonché un sistema di classificazione, un'enciclopedia e diverse prestazioni e documenti (consulenze, attività di ricerca, registri, studi clinici, gruppi di autoaiuto, raccomandazioni e rapporti). Orphanet è gestito da un consorzio di circa 40 Paesi, inclusa la Svizzera, coordinato da un team dell'INSERM (Istituto nazionale francese per la salute e la ricerca medica), il quale è responsabile dell'infrastruttura, degli strumenti di elaborazione, del controllo della qualità, dell'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare, della classificazione e della redazione dell'enciclopedia.

Il Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDiRC) è stato istituito nell'aprile 2011 su iniziativa della Commissione europea e dell'U.S. National Institute of Health. Questo progetto internazionale riunisce attori di tutto il mondo impegnati nella ricerca sulla malattie rare: organismi regolatori, ricercatori, organizzazioni di pazienti, rappresentanti dell'industria farmaceutica e delle professioni sanitarie. L'obiettivo è sviluppare entro il 2020 200 nuove terapie contro le malattie rare. La Svizzera per il momento non fa ancora parte di questo consorzio.

Il Gruppo di esperti per le malattie rare²⁹, presieduto dalla Commissione europea, ha sostituito il 30 luglio 2013 il comitato di esperti EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) fondato nel 2009 dalla Commissione europea. Il nuovo gruppo di esperti fornisce consulenza tecnica alla Commissione per l'attuazione delle misure previste nel settore delle malattie rare. È composto da rappresentanti degli Stati membri dell'UE/SEE, esperti indipendenti e rappresentanti di organizzazioni di pazienti, di associazioni mediche e dell'industria farmaceutica. In qualità di Stato terzo dell'UE/SEE, la Svizzera al momento non fa parte di questo gruppo.

EURORDIS è un'«alleanza» non statale di organizzazioni di pazienti, gestita da pazienti. Rappresenta 633 organizzazioni di pazienti con malattie rare di 59 Paesi, inclusa la Svizzera.

2.6 Il concetto di vulnerabilità e aspetti etici³⁰

Il sistema sanitario solidale della Svizzera mira a un'assistenza di elevata qualità per tutti. Con la strategia nazionale pianificata in adempimento del postulato Humbel, è giunto il momento – considerato l'elevato livello generale di assistenza – di migliorare in modo mirato le cure dei pazienti affetti da malattie rare. Per poter adottare misure mirate, occorre capire quali sono i fattori evitabili che contribuiscono alla vulnerabilità dei pazienti con malattie rare e in che cosa

²⁹ Decisione della commissione (2013/C 219/04) del 30 luglio 2013 che istituisce un gruppo di esperti della Commissione sulle malattie rare e che abroga la decisione 2009/872/CE.

³⁰ Biller-Andorno, N, Schabel M (2014), Ethische Fragen bei der Versorgung von Patienten mit Seltene Krankheiten, Gutachten.

consistono le disparità ingiustificate. Non si tratta soltanto dell'accesso a medicinali (potenzialmente costosi), ma anche dell'accesso all'informazione e ai progressi delle conoscenze scientifiche, a medici adeguatamente formati, alle possibilità diagnostiche e alla terapia in senso lato che comprende l'assistenza psicosociale e un'assunzione dei costi equa e priva di complicazioni.

È ampiamente accettato che, per trattare le questioni legate all'equità dell'assistenza, bisogna partire dalla premessa di un discorso equo, che tra i suoi criteri annovera la possibilità per tutte le persone potenzialmente interessate di essere ascoltate, nonché la considerazione di tutti gli argomenti rilevanti, seguita da una loro valutazione ed eventuale rielaborazione alla luce delle prove scientifiche disponibili³¹.

Questo approccio può orientare l'elaborazione di una strategia sulle malattie rare e aiutare a trovare un consenso in funzione del suo ulteriore sviluppo. Mediante l'organizzazione di workshop e di tavole rotonde, l'UFSP si è già indirizzato in questa direzione.

I criteri per un discorso equo sono stati sviluppati per affrontare le questioni relative all'equità dell'assistenza, ma possono offrire le condizioni quadro per un approccio adeguato anche per altre questioni su cui bisogna raggiungere il consenso. In riferimento all'accesso equo alle prestazioni sanitarie per i pazienti affetti da malattie rare, talvolta si solleva l'obiezione che lo statuto di malattia rara in sé non può giustificare un trattamento particolare.

Effettivamente una simile priorità non è motivabile soltanto sulla base della bassa prevalenza della malattia. Inoltre il dibattito bioetico ha messo in luce che classificare determinati gruppi di persone in generale come «vulnerabili» per giustificare tutele o diritti particolari è un atteggiamento poco efficace. Al contrario è richiesta una comprensione delle vulnerabilità specifiche delle persone colpite, per identificare e adottare misure concrete volte a migliorare la situazione attuale.

La vulnerabilità non dipende solo dalle caratteristiche dell'individuo, ma anche dalle condizioni e dalle situazioni in cui si trova. Una determinata caratteristica fisica può rivelarsi un vantaggio in una società e un impedimento in un'altra. La vulnerabilità pertanto è un concetto dinamico che varia a seconda delle condizioni dell'individuo e del suo ambiente. Le persone non possono essere considerate nel complesso «vulnerabili» o «non vulnerabili»³², ma esistono «strati» di vulnerabilità che possono essere rimossi singolarmente. La sovrapposizione di più strati di vulnerabilità può provocare un effetto a cascata che rende l'individuo vulnerabile in modo particolare.

L'idea di una vulnerabilità «a strati» determinata dalla situazione, invece di definirla come «tratto costitutivo» di un individuo o di un gruppo, introduce direttamente la questione di come affrontare queste singole vulnerabilità rafforzando il potere d'azione dell'individuo. La discussione si sposta dunque dai tentativi di giustificare uno statuto di protezione speciale, che talvolta può svantaggiare le persone interessate³³, alla ricerca di misure concrete per migliorare la situazione. Nel caso dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari, le cause di vulnerabilità vanno ricercate nella mancanza di informazioni, nell'assenza di una diagnosi, nei problemi psicologici (causati da isolamento, situazione economica precaria, totale dedizione alle cure del malato, ecc.) e nelle difficoltà d'accesso alle cure e al rimborso delle spese³⁴. Condurre studi qualitativi con le persone interessate è un valido sistema per ottenere un quadro differenziato e ampio delle vulnerabilità dovute a fattori situazionali. Queste considerazioni si basano anche sulla qualifica delle malattie rare in termini di fabbisogno di sostegno, proposta dall'ASSM (v. pag. 6).

³¹ Cfr. il modello di Norman Daniels di «Accountability for Reasonableness» (Daniels N: *Just Health: Meeting Health Needs Fairly*. Cambridge University Press, 2007).

³² Luna, Florencia (2009), *Elucidating the Concept of Vulnerability: Layers Not Labels*, *International Journal of Feminist Approaches to Bioethics*, Vol. 2, No. 1, Transnational Dialogues, pagg. 121-139, <http://www.jstor.org/stable/40339200> 06.07.2013.

³³ Vedi per esempio la discussione sulla partecipazione di gruppi di persone «vulnerabili» alla ricerca medica.

³⁴ Cfr. la presentazione di Florencia Luna, CONICET/FLACSO Buenos Aires, «Maladies rares et Vulnerabilité» al workshop di formulazione degli obiettivi «Malattie rare» dell'UFSP, 28 gennaio 2014.

3 Analisi della situazione

L'analisi della situazione si fonda sulla sintesi delle interviste a pazienti e familiari e ad altri attori, nonché sulle conoscenze emerse dai workshop.

3.1 Sondaggio tra le persone interessate e gli specialisti

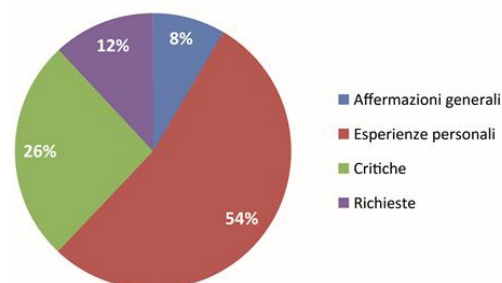
Per analizzare la situazione è stato condotto un sondaggio qualitativo tra le persone interessate (pazienti e familiari) e gli specialisti in materia. Le persone sono state intervistate al telefono o presso il loro domicilio o posto di lavoro tra agosto e dicembre 2013. I colloqui hanno avuto una durata compresa tra 20 e 150 minuti. Per l'intervista è stato utilizzato un questionario, anche se la sequenza delle domande poteva essere adattata all'andamento del colloquio. Il colloquio era trascritto sul posto e l'analisi verteva sul testo. Le singole affermazioni di ogni testo sono state classificate e valutate in funzione della struttura³⁵ e del contenuto³⁶.

3.1.1 Sondaggio tra pazienti e familiari

Nel complesso sono stati intervistati 24 pazienti e familiari: 12 di lingua tedesca e 12 di lingua francese, 13 uomini e 11 donne. I pazienti erano d'età compresa tra i 2 e i 62 anni e risiedevano nelle quattro regioni linguistiche svizzere. Dato che nella maggior parte dei casi si trattava di bambini (piccoli), solitamente il colloquio è avvenuto con un genitore.

In totale sono state analizzate 1797 affermazioni. In una prima fase, dopo l'esclusione delle (poche) affermazioni non attribuibili ad alcuna categoria strutturale, ne è stata analizzata la tipologia. Conformemente alle attese, una buona metà delle affermazioni riguardava le esperienze personali concernenti le malattie rare. Un quarto delle affermazioni era di natura critica.

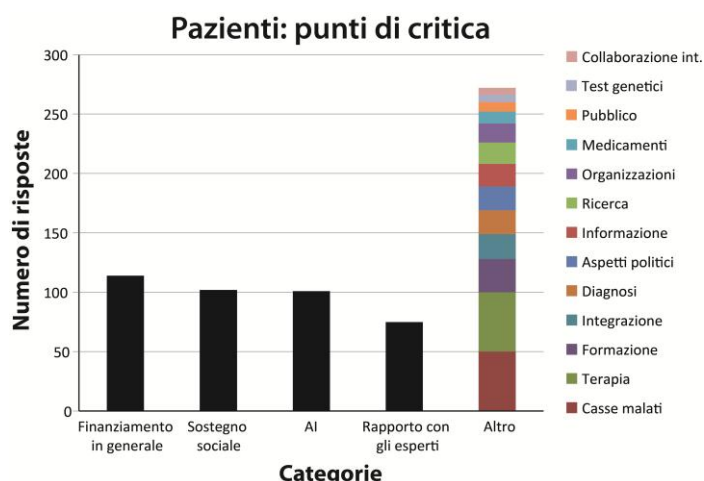
Pazienti: tipi di affermazioni



³⁵ Per analizzare la struttura delle affermazioni sono state utilizzate le seguenti categorie: 1. affermazioni generali (di carattere generale o su fatti generalmente noti); 2. esperienze personali (di carattere prevalentemente descrittivo); 3. critiche (affermazioni contenenti critiche a una determinata situazione o relative a un'esperienza giudicata negativamente); 4. richieste o desideri; 5. affermazioni non classificabili. Un'affermazione poteva essere attribuita soltanto a una di queste cinque categorie.

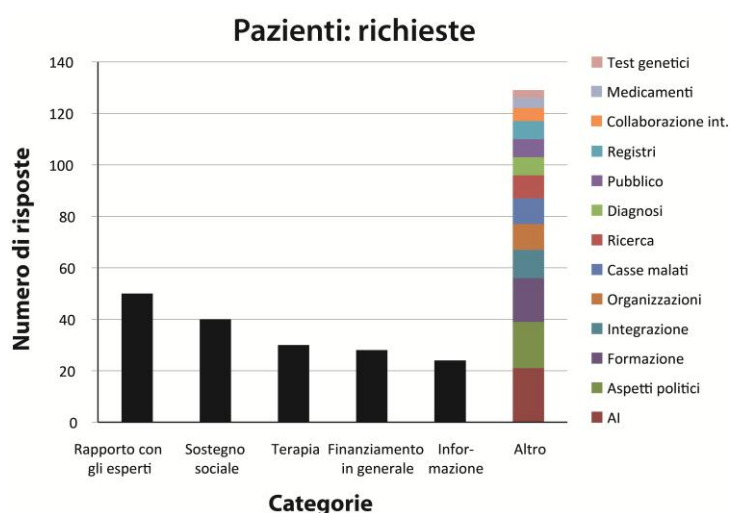
³⁶ Sotto il profilo dei contenuti, un'affermazione poteva essere attribuita a più di una categoria; in alcuni casi è capitato che un'affermazione non potesse essere attribuita ad alcuna categoria. Categorie contenutistiche utilizzate: 1) AUS: l'affermazione verte sulla formazione o la mancanza di formazione dei professionisti della salute nel settore delle malattie rare (MR); 2) BEZ: l'affermazione verte sul rapporto tra pazienti/familiari e medici e altri membri del personale medico e sanitario; 3) DIA: l'affermazione verte su questioni diagnostiche inerenti alle malattie rare; 4) FIN: l'affermazione verte su questioni finanziarie; 5) FOR: l'affermazione verte su aspetti riguardanti la ricerca sulle MR; 6) GEN: l'affermazione verte sui test genetici; 7) INF: l'affermazione verte sull'informazione dei pazienti e dei familiari; 8) INT: l'affermazione verte sull'integrazione e l'assistenza a lungo termine dei pazienti affetti da malattie rare; 9) AI: l'affermazione verte sull'assicurazione per l'invalidità; 10) IZU: l'affermazione verte sulla collaborazione internazionale in materia di MR; 11) AM: l'affermazione verte sull'assicurazione malattie (compresi i medici di fiducia); 12) MED: l'affermazione verte sull'approvvigionamento di medicinali e altri argomenti simili; 13) OFF: l'affermazione verte sulle reazioni, ecc. del pubblico alle MR; 14) ORG: l'affermazione verte sulle organizzazioni di sostegno, come p. es. Pro Raris, attive nel settore delle MR (ma non gli ospedali o altre strutture terapeutiche, né enti finanziatori come l'assicurazione malattie o l'assicurazione per l'invalidità); 15) POL: l'affermazione verte su aspetti politici e giuridici; 16) REG: l'affermazione verte su registri o centri di competenza in materia di MR; 17) THE: l'affermazione verte sulle terapie e i fallimenti terapeutici; 18) UNT: l'affermazione verte sul sostegno sociale a pazienti e familiari.

In una seconda fase le affermazioni dei gruppi «critiche» e «richieste» sono state suddivise in categorie secondo il contenuto. Nel diagramma a destra si può osservare la distribuzione delle **affermazioni critiche**. Quasi il 60 per cento rientrava in sole quattro categorie: questioni finanziarie generali (17,2 %), mancanza di sostegno sociale (15,4 %), aspetti critici relativi all'assicurazione per l'invalidità (15,2 %) e critiche al rapporto con i medici e altri professioni della salute (11,3 %). Il punto «registri/centri di competenza» non è stato menzionato nel contesto delle critiche. Nel riquadro sottostante sono riportati esempi tipici di affermazioni riguardanti le quattro categorie più menzionate.



Categoria	Affermazione del paziente
Finanziamento (FIN)	«Ad ogni richiesta, per prima cosa si cerca un paragrafo che esenti dall'obbligo di pagare.»
Sostegno sociale (UNT)	«Non c'è nessuno che aiuti la famiglia, i genitori.»
Assicurazione invalidità (IV)	«La persona di contatto presso l'AI non sa cosa fare.»
Rapporto con i professionisti (BEZ)	«È difficile trovare il medico giusto.»

Una categorizzazione simile è stata applicata per le affermazioni del gruppo «**richieste**». Anche in questo caso (v. diagramma a destra) circa il 60 per cento delle affermazioni era attribuibile a sole cinque categorie: miglior rapporto con i professionisti della salute (16,6 %), miglior sostegno sociale (13,3 %), desideri riguardanti la terapia (10,0 %), finanziamento (9,3 %) e informazione (8,0 %). La tabella sottostante riporta esempi tipici di affermazioni riguardanti le quattro categorie più menzionate.

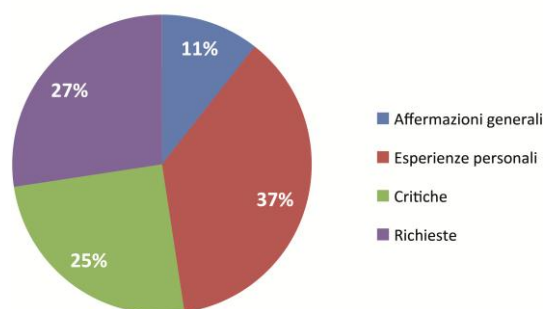


Categoria	Affermazione del paziente
Rapporto con gli esperti (BEZ)	«È molto importante coinvolgere i genitori nel processo decisionale.»
Sostegno sociale (UNT)	«Quando lo stress diventa cronico, occorrono modi per “ricaricare” tutta la famiglia.»
Terapia (THE)	«Abbiamo bisogno di unità mobili per accudire i nostri figli a casa.»
Finanziamento (FIN)	«Bisognerebbe pensare al futuro e immaginare il risparmio generato da un trattamento odierno.»

3.1.2 Sondaggio tra i fornitori di prestazioni e altri attori

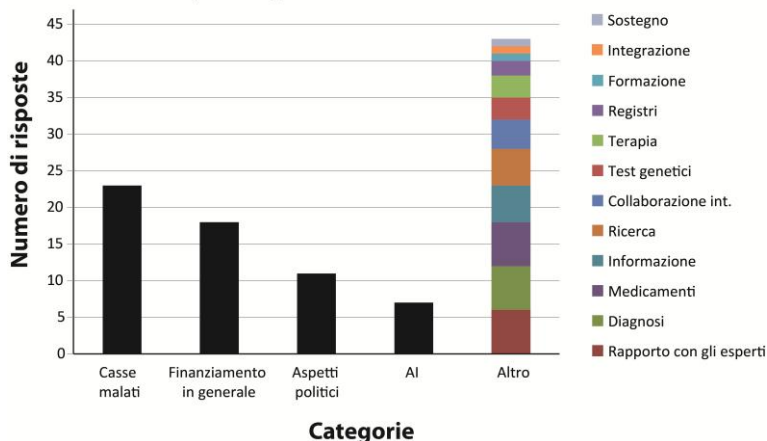
Sono stati interpellati 7 esperti (5 di lingua tedesca e 2 di lingua francese, 4 donne e 3 uomini), per un totale di 317 affermazioni analizzate. Come per i pazienti, dapprima si è proceduto ad esaminare il tipo di affermazione, dopo aver escluso i pochi enunciati non attribuibili a nessuna categoria strutturale. A differenza dei pazienti e conformemente alle attese, sono aumentate le affermazioni della categoria «richieste», mentre si è ridotta la percentuale di «esperienze personali» (v. figura a destra). Per queste due categorie, la differenza rispetto ai pazienti si è rivelata statisticamente significativa (test t, $p < 0,05$). Nessuna differenza invece è stata riscontrata riguardo alle affermazioni critiche, che anche tra gli esperti costituivano un quarto del totale.

Esperti: tipi di affermazioni



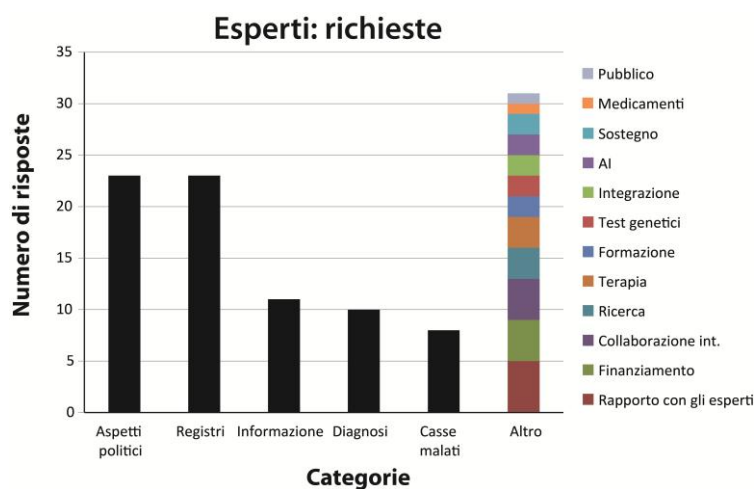
Successivamente, le affermazioni dei gruppi «critiche» e «richieste» sono state suddivise in categorie secondo il loro contenuto (per i dettagli vedi allegato). Nel diagramma a destra si può osservare la distribuzione delle **affermazioni critiche**. Quasi il 60 per cento rientrava in sole quattro categorie: aspetti critici relativi all'assicurazione malattie (22,5 %), finanziamento in generale (17,6 %), aspetti politici (10,8 %) e aspetti critici relativi all'assicurazione per l'invalidità (6,9 %). I punti «organizzazioni» e «pubblico» non sono stati menzionati nel contesto delle critiche. Nel riquadro sottostante sono riportati esempi tipici di affermazioni riguardanti le quattro categorie più menzionate.

Esperti: punti di critica



Categoria	Affermazione dell'esperto
Assicurazione malattie (KV)	«Spesso il medico di fiducia non conosce le malattie rare.»
Finanziamento (FIN)	«Non possiamo fatturare le nostre perizie.»
Aspetti politici (POL)	«Già adesso non c'è un consenso nella medicina altamente specializzata.»
Assicurazione per l'invalidità e assicurazione malattie (IV, KV)	«Le decisioni cambiano da un ufficio AI all'altro e da una cassa malati all'altra.»

Una categorizzazione simile è stata applicata per le affermazioni del tipo «**richieste**». Più del 70 per cento delle affermazioni rientrava in sole cinque categorie (v. diagramma a destra): registri/centri di competenza e aspetti politici (21,7 % ciascuna), informazione (10,4 %), diagnosi (9,4 %) e assicurazione malattie (7,5 %). La tabella sottostante riporta un esempio di affermazione tipica per ciascuna delle cinque categorie più menzionate. Diversamente da quello che è risultato nei pazienti, negli esperti le affermazioni appartenenti alle critiche e alle richieste sono più divergenti, per cui nella tipologia delle richieste figurano tre nuovi campi.



Categoria	Affermazione degli esperti
Registri/centri (REG)	«Servono centri di competenza. È necessario però chiarirne la funzione e la struttura.»
Aspetti politici (POL)	«Occorre un piano nazionale e un budget.»
Informazione (INF)	«Dovremmo creare un sito web e in seguito una directory of expertise.»
Diagnosi (DIA)	«Diritto di sapere: c'è bisogno di una diagnosi più precisa.»
Assicurazione malattie (KV)	«Bisognerebbe introdurre un sistema di ricorso contro alcune decisioni delle casse malati.»

3.1.3 Sintesi dei risultati del sondaggio

L'indagine è stata condotta allo scopo di individuare le critiche e i desideri delle persone interessate, per sostenere in modo adeguato l'elaborazione della strategia nazionale sulle malattie rare. Era particolarmente importante che nella strategia confluisse sia la prospettiva di pazienti e familiari, sia quella dei professionisti della salute.

In linea generale, i risultati dell'inchiesta corrispondono alle attese, anche se sono emerse alcune particolarità. Le differenze riscontrate tra pazienti/familiari ed esperti rispecchiano, come

previsto, la diversa esperienza delle malattie rare vissuta dai due gruppi. Tra gli aspetti critici è da notare la chiara discrepanza nella categoria «sostegno sociale»: a questa categoria è attribuito il 15,9 per cento delle affermazioni dei pazienti, ma solo l'1,0 per cento di quelle degli esperti; tra le richieste rientra il 13,8 per cento delle affermazioni dei pazienti e solo l'1,9 per cento di quelle degli esperti. Questo indica probabilmente che si presta ancora troppo poca attenzione nel dibattito specialistico al problema del sostegno sociale.

Un punto critico frequentemente menzionato dagli esperti (22,5 %) è il rapporto con gli assicuratori malattie. Si contestano soprattutto la mancanza di una linea uniforme nelle decisioni degli assicuratori e di trasparenza nelle decisioni stesse e nelle loro motivazioni, le scarse conoscenze dei medici di fiducia in merito alle malattie rare e i problemi di coordinamento tra AI e assicurazione malattie quando i pazienti raggiungono l'età adulta. Quest'ultimo aspetto è stato menzionato solo nel 7,3 per cento delle affermazioni dei pazienti, probabilmente perché la maggior parte dei pazienti e dei familiari intervistati era costituita da bambini. Le critiche erano principalmente rivolte all'AI (responsabile in caso di infermità congenite), che si assume il finanziamento fino al ventesimo anno d'età e solo da quel momento passa il testimone all'assicurazione malattie.

In generale, le richieste dei pazienti/familiari appaiono nettamente diverse da quelle degli esperti. Dal lato dei pazienti è interessante notare la richiesta di un rapporto migliore con i medici/esperti (17,4 %), un aspetto che invece è menzionato solo raramente dai professionisti (4,7 %). D'altro canto gli esperti menzionano più frequentemente il tema registri/centri di competenza, citato invece (sorprendentemente) di rado dai pazienti (2,5 %).

3.2 Conoscenze emerse dai workshop

Dalle discussioni e dai feedback in occasione dei workshop sono emerse conoscenze importanti per definire il quadro della situazione.

3.2.1 Determinazione, comunicazione e rimborso della diagnosi

Una diagnosi rapida e corretta della malattia rara è la condizione fondamentale per avviare un trattamento efficace e liberare i pazienti e i loro familiari dall'incertezza spesso angosciata suscitata dalla comparsa dei sintomi. Il gran numero e l'eterogeneità dei quadri clinici delle malattie rare, con cui un medico si confronta molto raramente se non mai nel corso della sua attività professionale quotidiana, pone però un problema per la diagnosi, che spesso giunge in ritardo o è errata. All'origine di questo insoddisfacente stato delle cose vi sono la mancanza di esperienza, una carenza di informazione e sensibilizzazione, talvolta anche l'ignoranza della materia. Mancano l'esperienza e le competenze necessarie per prendersi carico dei pazienti affetti da malattie rare; in particolare i medici non sono capaci di considerare il paziente nel suo complesso e nell'ambiente in cui è inserito. Inoltre va sottolineato che oggi anche i professionisti della salute hanno difficoltà ad ottenere le conoscenze e il sostegno specifici e l'accesso ai centri di riferimento non è ancora garantito.

La problematica riguarda in particolare i medici di base, che hanno una grande responsabilità in qualità di prime persone di contatto per i pazienti, ma dai quali non si può pretendere che dispongano di conoscenze esaustive su tutte le malattie rare esistenti. Il corpo medico è principalmente chiamato in causa al momento della diagnosi, ma nel proseguimento dei trattamenti e delle cure il problema concerne tutte le altre professioni sanitarie. La maggior parte di queste malattie ha un decorso cronico, che richiede assistenza e cure impegnative, solitamente complesse e che non di rado sfociano in difficoltà psichiche per i familiari che accudiscono il paziente. Per questo motivo, già durante i percorsi formativi delle professioni sanitarie dovrebbero essere discusse le specificità delle malattie rare.

L'analisi della situazione mostra che i professionisti della salute in generale e i medici, in particolare quelli di base, non dispongono di conoscenze ed esperienze sufficienti nel campo delle malattie rare³⁷. Il problema emerge soprattutto al momento di porre una diagnosi chiara e in tempi rapidi. Per identificare i motivi precisi all'origine dei ritardi, dell'assenza e degli errori della diagnosi occorrerebbe uno studio specifico. Se un istituto di medicina di famiglia fosse incaricato di condurre un lavoro simile presso i medici di famiglia e i pediatri, potremmo acquisire nuove conoscenze e nel contempo sfruttare l'occasione per informare e sensibilizzare questi medici al tema delle malattie rare.

AOMS/AI

Gli esami genetici dei familiari di persone con malattie rare sono rimborsati dall'AOMS in quanto esami presintomatici o preconcezionali se l'assicuratore (medico di fiducia, vedi 2.5.1.1 Analisi) le ritiene giustificate sotto il profilo medico.

Le misure diagnostiche sono prese a carico dall'AI se sono stati prescritte dall'ufficio AI o se sono indispensabili per la concessione di prestazioni (provvedimenti sanitari). Esse comprendono anche gli esami genetici.

3.2.2 Accesso alle terapie e al loro rimborso

I punti sottostanti sono stati ampiamente discussi nei workshop con i pazienti e gli altri attori, secondo i quali l'accesso alle terapie per i pazienti affetti da malattie rare può essere difficile per via della mancanza di trattamenti, della loro indisponibilità o dell'assenza di un rimborso.

3.2.2.1 LAMal

- Disparità di trattamento nell'assunzione dei costi da parte dell'assicuratore (art. 71 a e 71 b OAMal)

Dal momento che l'applicazione degli articoli 71 a e 71 b OAMal richiede una valutazione caso per caso, non si può escludere che si verifichino disparità di trattamento. L'applicazione dei due articoli dell'ordinanza è stata oggetto di una valutazione dell'UFSP tra giugno e dicembre 2013 (per ulteriori dettagli della valutazione vedi punto 2.5.1.1 del presente piano), dalla quale è emerso che il disciplinamento ha rafforzato la certezza del diritto, ma restano margini di miglioramento in alcuni settori.

- I bisogni di cure (a domicilio) dei pazienti evolvono con il tempo

Poiché le malattie rare sono spesso degenerative, i bisogni dei pazienti cambiano con il tempo. Pertanto è richiesto un sistema che si possa adattare a questi bisogni in modo semplice e senza lunghe procedure amministrative.

- L'accesso ai trattamenti all'estero deve essere ottimizzato

I trattamenti all'estero sottostanno alle condizioni citate nell'articolo 36 OAMal. A causa dell'esiguo numero di casi, talvolta le conoscenze su determinate malattie rare sono disponibili solo all'estero. Pertanto deve essere migliorato l'accesso alle prestazioni mediche e agli specialisti competenti all'estero, affinché i pazienti possano beneficiarne in caso di indicazione medica.

- Limitazioni relative alle prestazioni (trasporto, fisioterapia, ergoterapia)

I pazienti con malattie rare, croniche o degenerative devono chiedere il rinnovo delle prescrizioni

³⁷ EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks (RDERNs) (2013), pag. 2

di fisioterapia ed ergoterapia. Quest'onere amministrativo può apparire inappropriato nel contesto di una malattia cronica o degenerativa. Inoltre il rimborso dei costi di trasporto differisce tra le diverse assicurazioni sociali.

- Onere finanziario causato dal sistema di partecipazione ai costi

Per ogni malattia che non figura nell'elenco delle infermità congenite dell'AI è stabilito un importo annuo massimo dell'aliquota percentuale di 350 franchi fino al compimento dei 18 anni d'età, e di 700 franchi in seguito. A partire dal 18° anno d'età subentra la franchigia di 300 franchi all'anno. I bambini e gli adolescenti d'età inferiore ai 18 anni non pagano una franchigia ordinaria. Questi costi si aggiungono alle spese che una malattia rara può generare (trasporto, perdita di reddito dei familiari obbligati a ridurre la percentuale lavorativa per prendersi cura del malato ecc.)

3.2.2.2 AI

L'AI non prevede un elenco positivo dei provvedimenti sanitari. Gli uffici AI valutano le domande caso per caso, per cui possono insorgere differenze tra i diversi uffici AI nel trattamento delle domande. Il progetto di ottimizzazione dei provvedimenti sanitari mira anche a uniformare il trattamento dei casi per ridurre eventuali differenze tra gli uffici AI.

L'ultima revisione totale dell'elenco delle infermità congenite risale al 1985; da allora sono state effettuate solo modifiche puntuali. Perciò l'elenco non è in parte aggiornato sotto il profilo medico. Inoltre presenta una struttura incoerente, poiché determinate voci corrispondono a diagnosi precise, mentre altre raggruppano diverse malattie affini. I criteri che definiscono un'infermità congenita ai sensi dell'articolo 13 LAI non sono trasparenti.

3.2.2.3 Altre difficoltà

Le persone interpellate e gli esperti hanno menzionato ulteriori difficoltà.

- Mancanza di coordinatori nel campo delle malattie rare

I pazienti e i loro familiari sono lasciati a loro stessi nella gestione delle impegnative e complesse pratiche amministrative, poiché mancano coordinatori capaci di indirizzarli verso i servizi e le prestazioni appropriate.

- Accesso alle informazioni e al processo decisionale

Nel quadro delle malattie rare, per i pazienti è particolarmente difficile accedere alle informazioni e al processo decisionale concernente la terapia. Di conseguenza i pazienti e i loro familiari non si sentono sufficientemente ascoltati.

- Mancanza di risorse per il coordinamento dell'assistenza negli ospedali

La mancanza di risorse comporta una presa a carico non ottimale dei pazienti.

- Passaggio da un'assicurazione sociale all'altra

Nel passaggio dall'AI all'AOMS, per i pazienti è impossibile prevedere i futuri cambiamenti e prendere le misure appropriate.

- Passaggio da un reparto all'altro

Nella transizione dalla pediatria alla medicina dell'adulto sono messi in discussione la continuità e il coordinamento delle cure mediche, soprattutto nei pazienti con polimorbilità.

- Ulteriori misure di finanziamento.

Le informazioni su altre fonti di finanziamento per coprire i costi della terapia non assunti dall'assicurazione malattie o dall'assicurazione per l'invalidità, nonché sulle possibilità di sostegno psicosociale o culturale offerte da strutture cantonali o da fondazioni come Procap, Pro Infirmis e altre, sono sparse e poco accessibili.

Inoltre è necessario che i centri di riferimento dispongano di un'autorizzazione ai sensi della LEGU per eseguire esami genetici. Se il capo di laboratorio non detiene la pertinente specializzazione FAMH, sono autorizzati solo gli esami non eseguiti da alcun altro laboratorio in Svizzera e soltanto se il capo di laboratorio dispone delle competenze professionali necessarie (art. 11. cpv. 3 OEGU).

3.2.3 Familiari che assistono i propri congiunti

Dalle discussioni con pazienti e familiari e con le organizzazioni di pazienti è emerso il problema della mancanza di sostegno e di riconoscimento delle prestazioni di cura fornite dai membri della famiglia. In alcune famiglie l'assistenza al malato è un lavoro a tempo pieno, che può portare all'esaurimento e richiede momenti di recupero. Proprio la possibilità di beneficiare di tale recupero è talvolta difficile o persino preclusa poiché i costi non sono sempre rimborsati dalle assicurazioni sociali.

A causa della mancanza di informazioni, spesso è difficile accedere a una rete di sostegno sociale (per esempio un'organizzazione di pazienti), e l'impresa si fa ancora più ardua per i pazienti affetti da una malattia molto rara. Anche negli ambiti della formazione, della vita sociale e professionale insorgono difficoltà, dovute soprattutto alla mancanza di sensibilizzazione dei docenti e dei datori di lavoro. Questa problematica investe anche i genitori che lavorano, poiché il datore di lavoro deve essere disposto a sostenere la loro necessità di stare vicini alla famiglia.

3.2.4 Accesso al finanziamento della ricerca

I progressi della ricerca medica sono la speranza più grande per i pazienti affetti da malattie rare. In passato, grazie al Fondo nazionale svizzero per la ricerca scientifica e all'impegno di alcune fondazioni private come la Fondazione svizzera per la ricerca sulle malattie muscolari³⁸ o la Fondazione Sanfilippo Svizzera³⁹, sono stati compiuti importanti passi avanti. Alcune malattie rare sono oggetto di sperimentazioni cliniche. Questi sforzi della ricerca vanno intensificati con una maggior attenzione nella distribuzione dei fondi statali e facendo appello alle varie fondazioni.

3.3 Aspetti generali concernenti la ricerca sulla salute finanziata dall'UE

Dopo il Fondo nazionale svizzero (FNS), i fondi europei per la ricerca sono la seconda fonte di finanziamento per i ricercatori in Svizzera.

La promozione della ricerca in Europa è un sistema complesso, i cui programmi quadro di ricerca (PQ) dell'UE costituiscono lo strumento principale. Dall'inizio del 2014 e fino alla fine del 2020 è in corso l'ottava generazione di programmi denominata «Orizzonte 2020», che ha sostituito il 7° PQ (2007-2013). In seguito all'approvazione dell'iniziativa contro l'immigrazione di

³⁸ Fondazione svizzera per la ricerca sulle malattie muscolari <http://www.fsrm.ch/home/> (visitato il 10.03.2014).

³⁹ Fondazione Sanfilippo Svizzera, <http://www.fondation-sanfilippo.ch/index.php/de> (visitato il 10.03.2014).

massa del 9 febbraio 2014, le trattative per la partecipazione della Svizzera a «Orizzonte 2020» sono state temporaneamente sospese. Per il momento quindi la Svizzera ha soltanto lo statuto di Stato terzo. Tuttavia, con alcune eccezioni i ricercatori del nostro Paese possono ricorrere agli strumenti di promozione del programma quadro e presentare domande per i loro progetti, anche se non possono beneficiare di un finanziamento dell'UE. I PQ prevedono diversi strumenti di promozione della ricerca nel settore della salute e della medicina.

Il budget più consistente è riservato a un sottoprogramma all'interno del quale sono emessi ogni anno bandi di progetti settoriali concreti, definiti in misura relativamente precisa dalla Commissione europea e che si orientano alle priorità politiche e sociali dell'UE. I ricercatori europei possono concorrere a questi bandi specifici costituendo team internazionali (con rappresentanti di almeno tre Stati partecipanti). In seno a «Orizzonte 2020», questo sottoprogramma è denominato «Health, demographic change and wellbeing», mentre nel 7° PQ era chiamato «FP7-Health».

Inoltre l'UE sostiene – soprattutto tramite contributi finanziari per i compiti di coordinamento – iniziative congiunte di ricerca sulla salute condotte da diversi Stati membri e associati dell'UE, in parte in cooperazione con l'economia privata. In questo contesto, per la Svizzera sono rilevanti i programmi «Ambient Assisted Living» (AAL; iniziativa di joint programming) e «Innovative Medicines Initiative» (IMI; iniziativa di joint technology), nonché diversi ERA-NET. Gli ERA-NET sono raggruppamenti di organizzazioni di promozione della ricerca di diversi Paesi, che indicano bandi congiunti. La possibilità di partecipare a queste iniziative dipende tuttavia dallo statuto di affiliazione a «Orizzonte 2020».

Infine, i ricercatori di tutte le discipline possono richiedere borse di ricerca individuali presso il Consiglio europeo della ricerca o concorrere a borse di mobilità nel quadro delle azioni Marie Curie, a condizione che sia stato concluso un accordo di affiliazione a Orizzonte 2020.

I ricercatori residenti in Svizzera hanno partecipato in misura proporzionalmente più elevata a FP7-Health. Nel 7° PQ, circa l'11 per cento di tutte le proposte e le partecipazioni a progetti provenienti dal nostro Paese riguardava questo settore: una quota leggermente superiore alla media europea. Particolarmente attive si sono rivelate le università (circa il 40 % delle partecipazioni svizzere), seguite dalla PMI (circa il 20 %), dalle organizzazioni senza scopo di lucro (circa il 16 %) e dal settore dei politecnici federali (circa l'11 %). Le restanti partecipazioni erano suddivise tra industria (circa il 6 %), Confederazione, Cantoni e Comuni (circa il 2 %) e, in misura marginale, scuole universitarie professionali (stato: ottobre 2013).⁴⁰

Nel quadro del 7° PQ, anche il tasso di approvazione delle domande di progetto con partecipazione svizzera si è rivelato leggermente superiore alla media di tutte le domande di progetti presentate a FP7-Health (27,5 % rispetto al 25,7 %; stato: giugno 2012).

Il tasso di partecipazione di ricercatori svizzeri ai progetti approvati in seno a FP7-Health variava di anno in anno, ma in totale si aggirava intorno al 40 per cento.

3.4 Programmi di ricerca sulle malattie rare

Nei programmi quadro dell'UE, la ricerca sulle malattie rare non sembra occupare un ruolo importante, almeno non a partire dal 7° PQ.

Nell'ambito di FP7-Health solo pochi bandi di concorso riguardavano esplicitamente queste malattie (da 1 a 3 su circa 40 all'anno). Il 2012, con 6 bandi in merito, ha rappresentato un'eccezione.⁴¹

Nell'attuale programma di lavoro relativo a «Health, demographic change and wellbeing» in

⁴⁰ Fonte: E-Corda e SEFRI 2013 (Partecipazione della Svizzera al 7° programma quadro di ricerca europeo: bilancio intermedio 2007-2012 – cifre e fatti, non disponibile in italiano).

⁴¹ Tutti i bandi di concorso del 7° PQ e di Orizzonte 2020 sono consultabili sul portale per partecipanti dell'UE (<http://ec.europa.eu/research/participants/portal/desktop/en/home.html>)

seno a Orizzonte 2020, che contiene i bandi di concorso per il biennio 2014-2015, solo 1 bando su 34 si occupa concretamente di malattie rare (PHC 14: New therapies for rare diseases). In termini di budget, si tratta di 60 milioni di euro su un totale di 1,2 miliardi.

Tuttavia non si può escludere, come è già successo, che nel quadro di bandi non dedicati a specifiche malattie ma, per esempio, a metodi specifici, possano essere promossi indirettamente progetti di ricerca che generano nuove conoscenze nel campo delle malattie rare.

Nel complesso, nel quadro del 7° PQ sono stati finanziati circa 100 progetti di ricerca su diversi aspetti delle malattie rare. In almeno 30 di essi erano coinvolti ricercatori di istituzioni svizzere.⁴²

I progetti erano suddivisi nelle seguenti aree tematiche: immunologia (6); biologia dei sistemi, genetica molecolare, banche dati, farmacologia clinica, sostegno e coordinamento (6); neurologia, salute psichica, malattie neuromuscolari e dell'apparato locomotore (5); dermatologia, oftalmologia, urologia e nefrologia (5); tumori (4); malattie cardiovascolari, dell'apparato respiratorio ed ematologiche (2); malattie del metabolismo ed endocrinologia (2).

Accanto ai progetti promossi nell'ambito di FP7-Health, dal 2007 anche l'ERA-NET «E-Rare» si occupa delle malattie rare.⁴³

Dal 2013 anche la Svizzera partecipa a E-Rare tramite il FNS. I ricercatori svizzeri, che pianificano progetti congiunti con colleghi europei, avevano la possibilità l'anno scorso, come anche nell'ambito dell'attuale bando di concorso del FNS, di candidarsi per ricevere un finanziamento. Nel quadro di E-Rare finora sono stati finanziati due progetti con partecipazione svizzera (Università di Zurigo in entrambi i casi).⁴⁴

4 Obiettivi generali e specifici

Gli obiettivi generali e specifici sono formulati sulla base dell'analisi della problematica e definiscono i punti fondamentali alla base del presente piano.

4.1 Accesso alla diagnosi e rimborso

Obiettivo generale

La diagnosi è posta in tempo utile.

Obiettivi specifici

- I professionisti della salute dispongono della formazione richiesta e delle informazioni necessarie per consigliare in modo competente i pazienti e, all'occorrenza, indirizzarli a specialisti o a centri di riferimento.
- Gli specialisti e i centri di riferimento dei diversi settori specialistici sono definiti e operativi.
- I metodi diagnostici appropriati per i pazienti e i loro familiari sono rimborsati dalle assicurazioni sociali.
- La diagnosi è comunicata in modo adeguato al paziente e dopo la diagnosi è garantito un sostegno.

4.2 Accesso alle terapie e rimborso

Obiettivo generale

Durante tutto il decorso della malattia è garantita la qualità dell'assistenza alle persone affette

⁴² «Rare diseases - How Europe is meeting the challenges», rapporto della Commissione europea del 15 aprile 2013 (http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf)

⁴³ <http://www.erare.eu/>

⁴⁴ EURIMICRO (<http://www.erare.eu/financed-projects/euromicro>) e IiH-ECC (<http://www.erare.eu/financed-projects/iih-ecc>)

da malattie rare e ai loro familiari.

Obiettivi specifici

- I pazienti affetti da una malattia rara e i professionisti della salute sanno a chi devono rivolgersi.
- I centri di riferimento soddisfano i criteri di qualità per l'assistenza terapeutica.
- I centri di riferimento garantiscono durante tutto il decorso della malattia il coordinamento della terapia tra i professionisti della salute (coordinamento interdisciplinare e interprofessionale, pediatria/adulti).
- I pazienti con una malattia rara sono assistiti individualmente e in modo appropriato.
- La collaborazione tra medici curanti e medici di fiducia delle assicurazioni sociali è fluida ed efficace anche in situazioni particolari.
- Il passaggio fluido da AI ad AOMS consente di garantire un trattamento ininterrotto.

4.3 Sostenere i pazienti e le loro risorse

Obiettivo generale

Le risorse a disposizione dei pazienti e dei loro familiari sono rafforzate per consentire una presa a carico ottimale.

Obiettivi specifici

- I familiari sono sostenuti nel loro ruolo di persone curanti.
- L'accesso all'informazione tramite le organizzazioni di pazienti o altre reti informative è agevolato.
- Le organizzazioni di pazienti sono rafforzate
 - nel loro ruolo di centrale di informazioni,
 - nella loro partecipazione allo sviluppo di piani di trattamento terapeutico.

4.4 La Svizzera partecipa alla ricerca

Obiettivo generale

La Svizzera partecipa attivamente e in modo mirato alla ricerca, al fine di comprendere meglio l'epidemiologia e migliorare i metodi di diagnosi e terapia delle malattie rare.

Obiettivi specifici

- Le conoscenze sull'epidemiologia e sul decorso delle malattie rare sono ampliate e gli strumenti necessari sono disponibili.
- La collaborazione internazionale tra professionisti della salute e istituzioni (accesso a gruppi di esperti, partecipazione a reti e accesso alla ricerca) è garantita.
- La collaborazione internazionale nel settore della ricerca e la presentazione di progetti di ricerca sulle malattie rare nel quadro di programmi nazionali e internazionali sono promosse in modo mirato.
- I centri di riferimento contribuiscono alla ricerca, al fine di migliorare le conoscenze sulle malattie rare, sulla loro diagnosi, sulla terapia e sulla presa a carico.

4.5 Sostegno socioprofessionale e amministrativo

Obiettivo generale

I pazienti ricevono un sostegno adeguato per il disbrigo delle questioni amministrative, sociali e professionali legate alla loro malattia.

Obiettivi specifici

- I pazienti sono sostenuti nella ricerca di adeguate possibilità di formazione e occupazione.
- I pazienti sono sostenuti nelle questioni amministrative e assicurative.

4.6 Documentazione clinica e formazione

Obiettivo generale

La documentazione clinica e la formazione sono ottimizzate.

Obiettivi specifici

- I necessari strumenti di codifica e le banche dati per conoscere l'epidemiologia e seguire i metodi di trattamento e i loro risultati sono disponibili.
- Nei curricula di formazione, perfezionamento e formazione continua sono integrate informazioni sulle malattie rare.
- I centri di riferimento contribuiscono alla formazione del personale medico.

4.7 Garantire la sostenibilità del «Piano nazionale malattie rare»

Obiettivo generale

La sostenibilità del piano e la sua attuazione sono garantite.

Obiettivo specifico

- L'aggiornamento sistematico del piano è garantito.

5 Misure, ruoli e competenze in base agli obiettivi specifici del «Piano nazionale malattie rare»

Il catalogo delle misure sottostante (da M1 a M19) si basa sugli obiettivi generali e specifici menzionati nel capitolo 4. Le competenze per l'attuazione di ogni misura vengono riportate seguendo lo schema di abbreviazioni R, IC e PC:

- **R:** ufficio federale/organo **responsabile** del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle diverse misure;
- **IC:** servizi **incaricati** che, per la loro competenza giuridica, svolgono un ruolo decisivo nell'attuazione di determinate misure;
- **PC:** **partner chiave**, i quali, in virtù delle loro conoscenze specifiche, svolgono un ruolo decisivo nell'attuazione di determinate misure

A seconda delle necessità possono essere coinvolti altri partner nel processo di attuazione delle misure. Alla fine di questo documento è riportata una tabella riassuntiva degli obiettivi e delle

rispettive misure.

5.1 Centri di riferimento

Per porre la diagnosi in tempo utile, migliorare la qualità dell'assistenza e sostenere la formazione e la ricerca sono istituiti centri di riferimento. Lo scopo di questi centri è fornire un adeguato sostegno professionale a pazienti, familiari e professionisti della salute e riunire le conoscenze acquisite. È necessaria la collaborazione tra i diversi servizi, in particolare per favorire il coordinamento del trattamento. Per la qualifica di centro di riferimento occorre soddisfare i criteri elencati alla misura M2. Il processo per ottenere tale qualifica deve essere definito.

- **M1** Definizione di un processo di istituzione di centri di riferimento.
R: UFSP, IC: CDS, PC: ASSM, G-15
- **M2** I centri di riferimento sono istituiti in base a criteri quali la competenza, la qualità delle prestazioni di cura, il lavoro in rete, la formazione, il perfezionamento e la formazione continua, la definizione di linee guida, l'impegno nella ricerca e la gestione dei dati (cfr. raccomandazioni ASSM).
R: CDS, IC: UFSP, PC: ASSM, G-15

5.2 Informazione

Per agevolare l'accesso all'informazione di pazienti, familiari e professionisti della salute sono promosse piattaforme e reti informative. In particolare è sostenuto il lavoro svolto in tal senso dalle organizzazioni di pazienti.

A causa della quantità di malattie rare, spesso le conoscenze su epidemiologia, decorso e trattamento sono insufficienti. Pertanto sono necessari strumenti di codifica e banche dati, che migliorano oltretutto lo scambio di informazioni.

- **M3** Le autorità competenti sostengono finanziariamente piattaforme informative utili per professionisti della salute, pazienti e familiari (come Orphanet).
R: UFSP, IC: CDS
- **M4** Le organizzazioni di pazienti partecipano alla raccolta e alla diffusione di informazioni e sono sostenute a questo scopo.
R: UFSP, IC: CDS, PC: organizzazioni di pazienti
- **M5** I professionisti della salute sono adeguatamente informati sulle competenze definite alla misura 5.1.
R: UFSP, IC: CDS, PC: FMH
- **M6** Il modo di codificare le malattie rare e i loro trattamenti è definito dalle autorità competenti in stretta collaborazione con gli esperti (p. es. ICD 11, registri, Orpha codes).
R: UFSP, IC: CDS, UST

5.3 Formazione

Il vasto numero di malattie rare e la grande eterogeneità dei quadri clinici spesso ritardano o rendono impossibile la diagnosi. Per evitare diagnosi errate o mancanti e garantire una presa a carico ottimale è necessaria una formazione specifica dei professionisti della salute, da un lato per migliorare l'assistenza dei pazienti, dall'altro per sveltire il processo di indirizzamento a specialisti o a centri di riferimento.

- **M7** Per migliorare la formazione, il perfezionamento, la formazione continua e il trasferimento di competenze, occorre avviare una valutazione dei cicli di studio dei professionisti della salute e apportare eventualmente i necessari adeguamenti.
R: UFSP, IC: SEFRI
- **M8** I centri di riferimento propongono cicli di perfezionamento nei settori in cui sono specializzati.
R: UFSP, IC: CDS, PC: ASSM, G-15

5.4 Sostegno dei pazienti

I pazienti con malattie rare e i loro familiari sono spesso lasciati a loro stessi. Hanno difficoltà a gestire la loro situazione concreta di assistenza e le complesse procedure amministrative. Queste difficoltà compromettono l'accesso alle prestazioni mediche e a quelle di altro tipo. Per aiutare i pazienti nelle questioni amministrative e socioprofessionali servono coordinatori cantonali. Negli ospedali invece vanno istituiti coordinatori con il compito di organizzare un'assistenza ambulatoriale adeguata ai bisogni del paziente. Infine, ai familiari deve essere garantito l'accesso a possibilità di sostegno e sgravio nell'assistenza e cura dei pazienti.

- **M9** I Cantoni mettono a disposizione di pazienti e familiari coordinatori per le malattie rare che li sostengono nel disbrigo delle procedure giuridiche, amministrative e socioprofessionali.
R: CDS, IC + PC: servizi di sicurezza sociale
- **M10** Negli ospedali sono introdotti coordinatori per le malattie rare. Il loro ruolo è di coordinare e semplificare la presa a carico da parte delle varie discipline, in particolare nel passaggio dalla pediatria alla medicina dell'adulto.
R: CDS, IC + PC: ospedali
- **M11** Per il sostegno e lo sgravio delle persone che si prendono cura di un familiare sono definite misure adeguate nel quadro del progetto per il sostegno e lo sgravio dei familiari curanti.
R + IC: UFSP, IC: CDS
- **M12** Le organizzazioni di pazienti sono sostenute nel loro ruolo di promozione dell'autaiuto.
R: UFSP, IC: organizzazioni di pazienti

5.5 Assunzione dei costi

Le attuali procedure di garanzia di assunzione dei costi per le prestazioni dell'assicurazione per l'invalidità e dell'assicurazione malattie sono spesso troppo complesse per i pazienti e i professionisti della salute, non sono applicate in maniera uniforme e con ciò rendono più difficile l'accesso a una presa a carico adeguata.

- **M13** Sono attuate procedure standardizzate per migliorare la collaborazione tra medici, medici di fiducia e assicurazioni (domande di assunzione dei costi secondo il regolamento concernente gli orphan disease nell'elenco delle analisi e secondo gli articoli 71a e 71b OAMal; esame di ulteriori misure per migliorare l'attuazione).

R: UFSP, IC: medici di fiducia e centri specializzati, assicurazioni, industria farmaceutica

- **M14** È valutata l'assunzione dei costi delle analisi genetiche per i familiari di persone affette da una malattia rara.

R: UFSP, IC: medici di fiducia e centri specializzati

- **M15** Nel quadro della prevista revisione dell'elenco delle infermità congenite vengono valutate le malattie rare candidate all'iscrizione. L'elenco dei medicinali per le infermità congenite è aggiornato.

R + IC: UFAS, UFSP

5.6 Ricerca

A causa dell'estrema diversità delle malattie e delle conoscenze ancora limitate, molti pazienti ripongono grandi speranze nella ricerca, che per questo assume grande importanza. Occorre promuovere progetti di ricerca nazionali e internazionali e coinvolgere le organizzazioni di pazienti nello sviluppo di registri e di programmi di ricerca. Nel settore della ricerca clinica sulle malattie rare, spesso i pazienti partecipano di loro iniziativa ai progetti. Tuttavia, dato il basso numero di pazienti interessati, questi progetti non ricevono un finanziamento sufficiente dall'economia privata e talvolta bisogna attendere a lungo prima di ottenere risultati certi.

- **M16** La ricerca nel settore delle malattie rare è promossa a livello nazionale in modo da facilitare la partecipazione a progetti di ricerca internazionali.

R + IC: SEFRI, PC: FNS, centri di riferimento

- **M17** Sono istituiti e finanziati registri.

R: UFSP, IC: ospedali e organizzazioni di pazienti, PC: UST

- **M18** I pazienti e loro organizzazioni sono coinvolti nello sviluppo di registri e di programmi di ricerca.

- Competenze in materia di registri:

R: ospedali e organizzazioni di pazienti, IC: UFSP, PC: pazienti

- Competenze in materia di programmi di ricerca:

R + IC: SEFRI, PC: ospedali, organizzazioni di pazienti, pazienti

5.7 Sostenibilità del piano

Di fronte ai rapidi sviluppi delle conoscenze nel settore delle malattie rare, occorre un lavoro continuo di valutazione e aggiornamento degli elementi chiave del piano nazionale.

- **M19** Sono valutati i processi necessari per l'attuazione del piano nazionale e sono aggiornati gli elementi chiave.

R + IC: UFSP

6 Raccomandazioni per l'attuazione del «Piano malattie rare»

6.1 Attuazione del «Piano malattie rare»

L'attuazione delle misure definite nel quadro del «Piano malattie rare» compete agli uffici federali o agli organi designati come responsabili del coordinamento delle corrispondenti misure. Essi collaborano con i servizi e i partner chiave coinvolti.

A livello federale sono coinvolte le seguenti unità amministrative:

- l'Ufficio federale della sanità pubblica;
- l'Ufficio federale di statistica;
- la Segreteria di Stato per la formazione, la ricerca e l'innovazione;
- l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali.

Nel quadro del piano, i Cantoni sono rappresentati dalla CDS.

L'Ufficio federale della sanità pubblica coordina la pianificazione dell'attuazione delle misure. Una volta approvato il presente piano, il DFI sottoporrà per decisione al Consiglio federale il piano di attuazione con una valutazione dei costi e le sue proposte per la ripartizione del finanziamento tra Confederazione, Cantoni e terzi interessati. L'attuazione delle misure dovrà svolgersi il più possibile in seno a strutture già esistenti.

Per il finanziamento delle misure valgono i principi enunciati in Sanità2020 (tra cui il rispetto della ripartizione dei compiti tra Confederazione e Cantoni, ovvero evitare il trasferimento di oneri tra questi due livelli).

6.2 Monitoraggio dei progressi dell'attuazione del «Piano malattie rare»

Fino alla piena operatività della misura 5.7, gli stakeholder coinvolti nell'elaborazione del presente piano saranno adeguatamente informati una volta all'anno sui progressi dell'attuazione. All'occorrenza potranno avanzare proposte per adattare il piano e adeguare l'attuazione delle misure.

7 Abbreviazioni e tabella degli obiettivi e delle misure del Piano nazionale malattie rare

AI	Assicurazione per l'invalidità
AOMS	Assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie
ASSM	Accademia svizzera delle scienze mediche
CDF	Controllo federale delle finanze
CDS	Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità
CHF	Franchi svizzeri
CSSS-N	Commissione della sicurezza sociale e della sanità del Consiglio nazionale
EA	Elenco delle analisi
ERN	European Research Network
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
FMH	Federazione dei medici svizzeri
FNS	Fondo nazionale svizzero per la ricerca scientifica
IC	Infermità congenita

ICD	Classificazione internazionale delle malattie
IRDIRC	International Rare Diseases Research Consortium
IUMSP	Institut universitaire de médecine sociale et préventive de Lausanne
LAI	Legge federale sull'assicurazione per l'invalidità
LAMal	Legge federale sull'assicurazione malattie
LATer	Legge sugli agenti terapeutici
LEGU	Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano
LPGA	Legge federale sulla parte generale del diritto delle assicurazioni sociali
OAI	Ordinanza sull'assicurazione per l'invalidità
OAMal	Ordinanza sull'assicurazione malattie
ODmed	Ordinanza relativa ai dispositivi medici
OEGU	Ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano
OEGU-DFI	Ordinanza del DFI sugli esami genetici sull'essere umano
OIC	Ordinanza sulle infermità congenite
OMS	Organizzazione mondiale della sanità
OOSM	Ordinanza concernente l'omologazione semplificata di medicinali e l'omologazione di medicinali con procedura di notifica
PMI	Piccole e medie imprese
PQ	Programmi quadro di ricerca
SEFRI	Segreteria di Stato per la formazione, la ricerca e l'innovazione
SMR	Servizio medico regionale
SSGM	Società svizzera di genetica medica
UE	Unione europea
UFAS	Ufficio federale delle assicurazioni sociali
UFSP	Ufficio federale della sanità pubblica
UST	Ufficio federale di statistica

			Tabella 5: Obiettivi e misure del Piano nazionale malattie rare																						
			1. La diagnosi è posta in tempo utile.				2. Durante tutto il decorso della malattia è garantita la qualità dell'assistenza alle persone affette da malattie rare e ai loro familiari.						3. Le risorse a disposizione di pazienti e familiari sono rafforzate per permettere un'assistenza ottimale.			4. La Svizzera partecipa attivamente e in modo mirato alla ricerca per comprendere meglio l'epidemiologia e migliorare i metodi di diagnosi e terapia delle malattie rare.				5. I pazienti ricevono un sostegno adeguato per il disbrigo delle questioni amministrative, sociali e professionali legate alla loro malattia.		6. La documentazione clinica e la formazione sono ottimizzate.			7. La sostenibilità del piano e la sua attuazione sono garantite.
			1.1	1.2	1.3	1.4	2.1	2.2	2.3	2.4	2.5	2.6	3.1	3.2	3.3	4.1	4.2	4.3	4.4	5.1	5.2	6.1	6.2	6.3	7.1
Misure	1. Centri di riferimento	M1		X																					
		M2				X		X	X						X	X		X				X		X	
	2. Informazione	M3	X				X			X			X	X	X										
		M4								X			X	X	X										
		M5					X			X	X														
		M6								X						X						X			
	3. Formazione	M7	X									X											X	X	
		M8	X									X											X	X	
	4. Sostegno ai pazienti	M9					X					X							X	X					
		M10					X	X	X	X		X							X	X					
		M11										X													
		M12										X			X	X	X								
	5. Assunzione dei costi	M13			X							X													
		M14			X							X													
		M15										X	X												
	6. Ricerca	M16															X	X							
		M17													X				X			X			
		M18													X				X						
	7. Sostenibilità del piano	M19																						X	