Conclusioni
Nicola Spinelli Casacchia
Presidente UNIAMO FIMR onlus – Rare Disease Italy

Il quadro disegnato da questo rapporto suggerisce alcune riflessioni generali per il futuro.
La prima ci fa vedere come una certa prassi procedurale e di approccio tra lo Stato, le Regioni e gli Enti locali sia andata ben oltre la modifica della cornice d'assetto costituzionale in prospettiva di *Federalismo sanitario*. In questi anni abbiamo visto lo sviluppo consolidato dello strumento pattizio di intese e accordi di varie specie, tra i diversi livelli di governo nazionale e locale, legittimato dal principio di sussidiarietà. Principio caro alla nostra Costituzione, come al Trattato di funzionamento dell'Unione Europea. Così il Patto della Salute è diventato di fatto lo strumento che ha assorbito delle funzioni tipiche del Piano Sanitario Nazionale, da alcuni anni non si più approvato e tenuto in uno stato di *prorogatio*. Lo stesso Piano Nazionale Malattie Rare è stato approvato in forma di accordo tra Governo, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano. Su questa linea gli esempi ormai sono numerosi.
Il successo di questa modalità di agire, perfettamente legittimo e molto pratico, ci suggerisce di adottare più ampiamente questo strumento per affrontare e risolvere i permanenti problemi legati al settore delle malattie rare. Forse, come laboratorio per una migliore azione legislativa, costruire una grande rete di accordi e intese, tra i vari portatori di interesse per i malati rari, che comprenda e vada oltre il PNMR è la prossima sfida che la Federazione UNIAMO è pronta a superare per il miglioramento della qualità di vita di tutti i malati rari e loro familiari e caregiver.
Una seconda riflessione proviene dall'apprezzamento dell'aumento del numero dei pazienti inclusi nei gruppi di lavoro o coordinamento istituzionali. Ciò in linea con la crescita di una nuova cultura del coinvolgimento diretto del paziente "esperto", prima di tutto della sua malattia e condizione. Tuttavia bisogna valutare e riflettere sulla possibilità data al paziente partecipante di poter davvero incidere ed essere Voce. Non sono rare le partecipazioni "di facciata" dei pazienti, sostanzialmente simboliche, dove al paziente viene chiesto eventualmente a valle del processo decisionale un parere non vincolante. Purtroppo il fenomeno è piuttosto diffuso, tanto che è stato coniato un neologismo apposito per indicarlo: *Tokenism*, dove il simbolo evocato (Token) è il paziente.
Non mancano le iniziative meritevoli che da anni sono portate avanti per far sì che il paziente interlocutore, il paziente esperto partecipe dei processi decisionali e di valutazione non sia una esagerazione visionaria, ma una chiave per un SSN migliore per tutti.
Una terza riflessione generale, legata alla precedente, è relativa alla salute dell'associazionismo delle malattie rare. Anche in questo rapporto si evidenzia l'aumento del numero di associazioni, la cui gestazione è quanto mai varia. La lettura di questo dato ci dice che la presunta salute dell'associazionismo è un poco fuorviante. È evidente che l'associarsi è ancora considerato un atto, tutelato dalla Costituzione, molto profondamente sentito dalle persone. Ma il numero sempre maggiore di associazioni che nascono, si trasformano e si sciolgono è a ben vedere dato più da una crisi di efficacia e di rappresentatività, piuttosto che dalla necessità di moltiplicarsi. Sottolineo che sono le associazioni ad avere la maggior responsabilità nel far crescere quei pazienti capaci, che potranno andare a rinforzare le schiere di pazienti esperti.
D'altra parte l'associazionismo rappresenta un enorme risorsa ed opportunità per il Paese, ancora poco riconosciuto nei suoi enormi meriti. In questa condizione spesso di precarietà e sfruttamento sussidiario c'è una grande attesa per quanto potrà venire dalla riforma del Terzo settore, giunta dopo oltre un anno all'approvazione della legge delega. Ora toccherà al Governo riuscire a formulare una proposta di legge che recepisca tutte le raccomandazioni contenute nella delega. Finalmente ci sarà una profonda innovazione strutturale nell'associazionismo, anche se più di una perplessità suscitano il previsto organo di accreditamento e controllo, ma soprattutto il nuovo ente che avrà il compito di finanziare l'attività e progettualità delle associazioni.
La lettura di questo rapporto ci aiuta anche a indicare alcune misure prioritarie da perseguire, che possono essere ordinate nelle tre dimensioni con le quali è articolato il rapporto, così riassumibili:

Responsabilità sociale

- promuovere e sviluppare processi di engagement ed empowerment del paziente e dei familiari, affinché diventino sempre più consapevoli dei percorsi di assistenza e cura, nonché dei principi e dei diritti esigibili che caratterizzano il SSN
- favorire e regolare l'istituzionalizzazione della partecipazione del paziente, sia nel senso di inclusione nei gruppi decisionali o di consultazione sia nel senso di processo di monitoraggio e valutazione.
- istituire una Commissione nazionale per le malattie rare, quale cabina di regia e di compensazione tra Governo, Regioni e Province autonome, con la presenza dei pazienti insieme ai rappresentati di tutti i portatori di interesse. La commissione può essere incardinata come nuova sezione del Comitato Tecnico-sanitario del Ministero della Salute
- incentivare e promuovere una più corretta e ampia divulgazione delle malattie rare presso il grande pubblico. Incentivare e innovare la formazione degli operatori sanitari sulle malattie rare e sulla complessità dell'assistenza.

Ricerca

- promuovere una intesa condivisa e strategica comune nazionale sulla ricerca, che sviluppi un sistema di azioni e iniziative di ricerca coordinate centralmente e in rete con gli altri sistemi di ricerca europei e internazionali, in linea con la riforma europea sui trials.
- prevedere una pianificazione di ricerca condivisa che persegua delle priorità di ricerca identificate con la partecipazione dei pazienti
- stabilizzare e regolare la partecipazione e il ruolo del paziente nei vari snodi del sistema di ricerca: disegno dello studio, sponsorizzazione, valutazione ex ante e approvazione etica, esecuzione, valutazione ex post dei risultati e delle prospettive
- promuovere nuove misure e modalità di finanziamento per la ricerca.omogeneizzare

Assistenza

- garantire su tutto il territorio una equa e uniforme capacità di diagnosi, terapia e assistenza del malato raro, in una dimensione più globale e sociale, anche potenziando i centri della rete nazionale per le malattie rare, in funzione della partecipazione alla più vasta Rete di riferimento europea ERN
- promuovere una maggiore attenzione alla prevenzione a cominciare dalla fase prenatale e neonatale con gli screening allargati.
- promuovere l'integrazione dei compiti assistenziali dei centri di riferimento della rete con gli aspetti sociali e di valutazione bio-psico-sociale utile per l'inserimento lavorativo e l'inclusione sociale del malato raro
- implementare in modo uniforme le potenzialità assistenziali del fascicolo sanitario e delle varie forme di telemedicina e consulenza clinica a distanza
- riordinare ed aggiornare le norme e i regolamenti per l'accesso ai farmaci per i pazienti con malattia rara
- prevedere nuove misure di supporto anche economico per i familiari o i caregiver responsabili dell'assistenza di un malato raro.

L'augurio è che questa seconda edizione del rapporto MonitoRARE possa suscitare una riflessione collettiva e un dibattito sempre più ampio, divenendo un punto di riferimento per le associazioni, ma anche per tutti i portatori di interesse.