

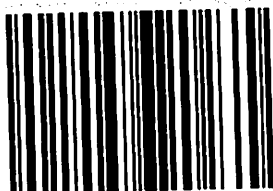


REGIONE TOSCANA
Consiglio Regionale



Gruppo Consiliare
Lega Toscana Salvini Premier

AOCRT Protocollo n. 0000459/16-01-2024



class. 2.18.1

MOZ 1531

Alla cortese attenzione del
Presidente del Consiglio regionale
Dottor Antonio Mazzeo
SEDE

Mozione ai sensi dell'art. 175 del Regolamento interno.

Oggetto: in merito all'erogazione dei farmaci ai soggetti portatori di Acidemia metilmalonica con omocistinuria.

Il Consiglio regionale della Toscana

Premesso che,

La Legge n.171 del 2021 sulle Malattie Rare prevede che siano posti a totale carico del Ssn i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti ad alcune categorie, tra cui le terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i prodotti dietetici e le formulazioni galeniche e magistrali preparate presso le farmacie ospedaliere e le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale;

Risultano escluse dalla copertura del Ssn le terapie cosiddette "*orphan drug*" classificate in fascia C (in particolare i farmaci in classe C ospedalieri). Tali terapie sono, pertanto, state escluse dalla nota AIFA del 30 novembre 2021, che definisce i "criteri di accesso al fondo AIFA 5%" e, in particolare, i farmaci classe C ospedalieri sono dispensati solamente dalle farmacie ospedaliere, ricadendo dunque sulle scelte e sulla sostenibilità di bilancio delle singole Regioni;

Tale problematica amplifica le differenze regionali e l'inequità di accesso, in contrasto con la normativa vigente che intende garantire gli "*orphan drug*" a tutti i pazienti affetti da malattie rare;

La Mozione n.1/00078 sulle Malattie Rare approvata ad unanimità in entrambi i rami del Parlamento con specifico riferimento al 16esimo punto, ha impegnato il Governo ad "adottare iniziative a livello

legislativo al fine di modificare l'articolo 4, comma 2, lettera c), della legge 10 novembre 2021, n. 175, includendo le terapie "orphan drug" classificate in fascia C, ad esclusione della classe di farmaci CNN (in particolare, con la lettera «C» si indica che il farmaco non è rimborsabile, «NN» sta per «Non Negoziato»), al fine di poter rendere accessibile, e a carico del Servizio sanitario nazionale, tutti i farmaci orfani a prescindere dalla classe di rimborsabilità;

Il Piano Nazionale Malattie Rare, approvato in Conferenza Stato-Regioni nel maggio 2023 e presentato lo scorso luglio, volge ad una migliore tutela dei pazienti affetti da malattie rare e malattie oncologiche rare, garantendo, in sede di attuazione regionale, un accesso alle terapie necessarie. Tra gli obiettivi si pone, infatti, la realizzazione di un sistema equo di accesso ai trattamenti per le malattie rare, abbattendo le disparità tra differenti aree geografiche o sottogruppi di popolazione;

In particolare il Piano Nazionale Malattie Rare indica che dovranno essere dispensati, senza oneri per il paziente, i farmaci in fascia C, "orphan drug", di dimostrata efficacia per la patologia in oggetto. Tali farmaci dovranno essere prescritti dallo specialista del Centro di riferimento, in base a criteri di essenzialità e non sostituibilità riferiti alla condizione del malato ed esplicitamente definiti.

Considerato che,

L'Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria è un difetto congenito del metabolismo della vitamina B12 (cobalamina) che si manifesta, perlopiù in età neonatale, con anemia megaloblastica, letargia, ritardo della crescita e dello sviluppo, deficit cognitivo e convulsioni, deterioramento neurologico acuto e retinico. Più raramente esordisce durante l'infanzia o l'adolescenza, con sintomi psichiatrici o con un quadro di degenerazione del midollo;

Si tratta di una malattia metabolica appartenente al gruppo delle acidurie organiche, caratterizzate dalla disfunzione del metabolismo di alcuni aminoacidi. Nello specifico, i difetti rientrano nei disturbi della rimetilazione ed hanno in comune l'impossibilità di riconvertire correttamente l'omocisteina in metionina. A causa di ciò, nel sangue il livello dell'omocisteina è elevato mentre quello della metionina è ridotto. Dunque, il ciclo della metionina (ricavata dagli alimenti, trasformata in omocisteina e quindi riconvertita in metionina) è interrotto e risultano disturbate numerose importanti funzioni dell'organismo a causa dei livelli elevati di omocisteina;

I difetti di cblC, cblF e cblJ colpiscono sia il ciclo dell'omocisteina-metionina sia quello dell'acido metilmalonico (MMA). Risulta pertanto compromessa anche l'eliminazione dalle cellule del corpo del MMA, i cui livelli nel sangue e nelle urine, se elevati, possono provocare ulteriori complessi problemi di salute. Ad oggi non esiste cura definitiva contro questa patologia.

La cblC è una delle circa 600 malattie metaboliche ereditarie (MME) note e viene trasmessa con modalità autosomica recessiva: se in una coppia entrambi i genitori sono portatori sani di una mutazione in uno dei geni coinvolti, a ogni gravidanza si ha un rischio del 25% di generare figli affetti, il 50% di possibilità di avere figli portatori sani e il 25% di avere figli sani non portatori;

La strategia di intervento attuale, in accordo con le linee guida emanate nel 2016, prevede la somministrazione di composti in grado di eliminare eventuali residui tossici del metabolismo o di aumentare l'attività metabolica carente, in particolare l'idrossicobalamina (somministrata principalmente

per via intramuscolare) integrata con betaina anidra, L-carnitina e acido folico per via orale (OHB12);

In Toscana il centro di riferimento per la patologia è l'AOU "A. Meyer" di Firenze.

Tenuto conto che,

L'idrossicobalamina viene somministrata per via intramuscolare con numerose somministrazioni nel corso del mese, per tutta la vita, per alcuni pazienti è necessaria anche la somministrazione giornaliera, e con la crescita del bambino è necessaria una soluzione sempre più concentrata, altrimenti si rischia di dover aumentare sensibilmente il numero di iniezioni. Per poter ridurre il numero delle iniezioni bisogna invece accedere a delle formulazioni del farmaco che ad oggi non sono disponibili in Italia, dove è disponibile unicamente una formulazione del farmaco, peraltro inserito in classe C e autorizzato per una diversa indicazione, quindi usato "off label" per l'acidemia metilmalonica;

I medicinali necessari vengono passati dalla Regione sulla base del piano terapeutico per malattia rara prescritto dal Meyer, il codice di esenzione della malattia è RCG093;

Stando ad alcune risultanze in nostro possesso, in Toscana risulterebbero circa 200 i pazienti sofferenti di questa patologia che, fino all'estate scorsa, utilizzavano il farmaco Ohb 12 prodotto da Pfizer, la quale ne ha poi bloccato la produzione, mettendo in difficoltà i pazienti italiani poiché era l'unico autorizzato nel nostro Paese.

Rilevato che,

Dal settembre del 2022 i pazienti con deficit di clbC non hanno più un farmaco autorizzato al commercio in Italia, con importanti difficoltà nel reperimento del farmaco sostitutivo che il Centro clinico deve importare dall'estero, con il rischio - tangibile - di rimanerne sprovvisti, come segnalato da alcuni pazienti che da gennaio 2023 lamentano l'impossibilità a reperire il Megamilbedoce (Spagna) e lo Sterop (Belgio), uniche alternative di cura;

La mancanza di farmaci equivalenti all'Ohb12, al Megamilbedoce e allo Sterop comporta il cambio di piano terapeutico per i pazienti con l'utilizzo - *off label* - del Neocytamen, commercializzato in Italia ma con un dosaggio molto più basso che lo rende inutilizzabile per molti pazienti.

Sottolineato che,

Il Consiglio Regionale della Toscana è sempre stato particolarmente attento e sensibile al tema delle malattie rare sia dal punto di vista della ricerca che della cura approvando all'unanimità svariati atti in merito (ad esempio, per citarne alcune, la Moz. n.1053 per l'inserimento nelle tabelle dell'invalidità civile della "fruttosemia", la Moz. n.1312 in merito al riconoscimento della patologia Insufficienza Intestinale Cronica Benigna (IICB) all'interno dell'elenco regionale delle Malattie Rare e all'identificazione del suo trattamento in extra LEA, la Moz. n.690 - In merito all'inserimento delle prestazioni mediche relative alla diagnosi e alla cura della maculopatia e della fibromialgia nei livelli essenziali di assistenza (LEA)).

Tutto ciò premesso e considerato,

impegna il Presidente e la Giunta regionale

- A dare concreta e rapida implementazione al PNMR da parte della Regione al fine di implementare una via preferenziale e mirata per tutti i farmaci “orfani” specifici per le malattie rare;
- Ad attivarsi con urgenza nei confronti del Governo e in sede di Conferenza Stato Regioni affinché anche in Italia sia garantita la presenza di un farmaco equivalente all'Ohb12 necessario per i pazienti adulti di Acidemia metilmalonica con omocistinuria.

Il Consigliere,

Andrea Ulmi
