

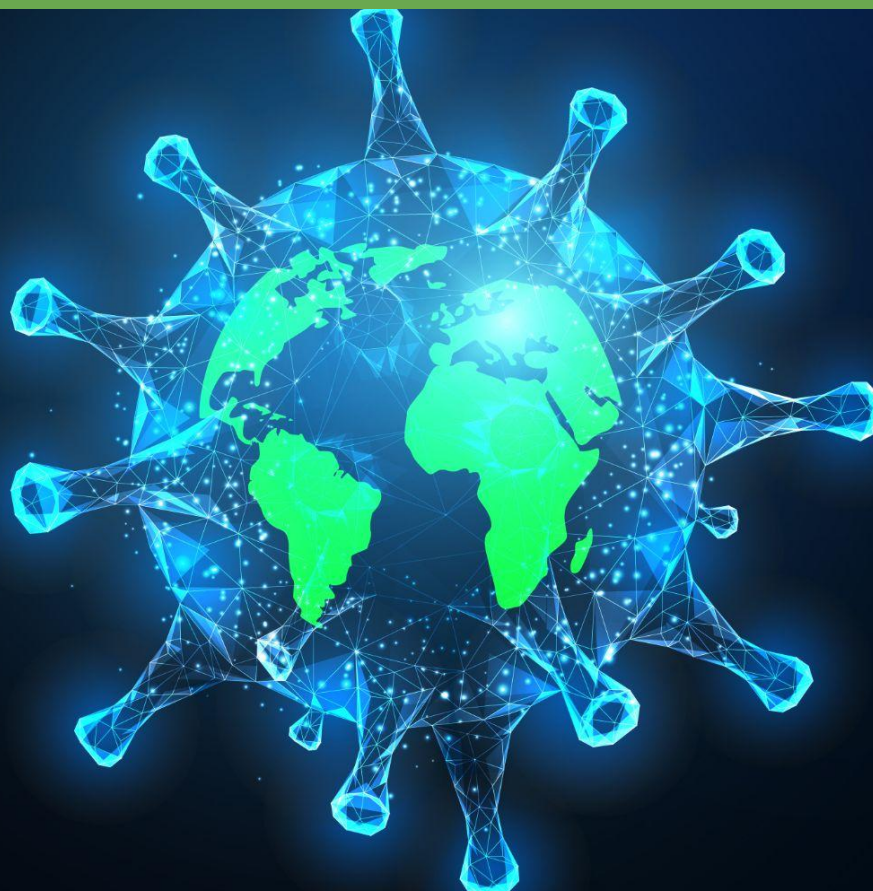
8 LUGLIO 2021

WEBINAR

FOCUS ABRUZZO/MARCHE/UMBRIA

# MALATTIE RARE

DOCUMENTO DI SINTESI



## INTRODUZIONE DI SCENARIO

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi per 10.000 persone, con un numero di malattie rare conosciute e diagnosticate che oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000. In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con un'incidenza di circa 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie che li seguono. Il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica, tra cui le malformazioni congenite rappresentano il 45% e le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari il 20%. Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%). [Fonte: ISS 2015] In Italia, l'Istituto Superiore della Sanità ha individuato un elenco di malattie rare esenti-ticket. Alcune Regioni Italiane hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dai decreti 2001 e 2017. A distanza oramai di qualche anno dall'inserimento nei protocolli delle nuove terapie per queste malattie rare, emerge la necessità di un confronto tra regioni virtuose che possa approfondire come l'organizzazione dei percorsi di cura si sia adeguata a questi nuovi scenari prodotti dall'innovazione.

## SCENARIO MALATTIE RARE: EU, ITALIA

- Malattia rara = prevalenza non supera una soglia stabilita (UE fissata in 5/10.000 persone).
- Conosciute e diagnosticate 7.000-8.000, in aumento con i progressi ricerca genetica, quindi interessamento di milioni di persone (30 Mln in EU).
- In Italia si stima prevalenza 20/10.000, incidenza di circa 19.000 nuovi casi segnalati da oltre 200 strutture sanitarie che li seguono (registro ISS).
- Il 20% pazienti in età pediatrica (malformazioni congenite il 45%, malattie ghiandole endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari il 20%).
- 80% pazienti in età adulta (29% malattie sistema nervoso e organi di senso, 18% sangue e organi ematopoietici).

Le malattie rare (MR) erano state individuate come area di interesse prioritario in sanità pubblica già dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. Successivamente è stato emanato il Decreto Ministeriale 279/2001 'Regolamento di istituzione della rete nazionale Malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie'. Questo Decreto istituiva la rete nazionale delle malattie rare per la prevenzione, diagnosi e trattamento, costituita da Presidi sanitari appositamente individuati dalle autorità sanitarie regionali. Negli anni tutte le Regioni hanno definito la loro rete delle MR, istituito registri per la raccolta dati, confluenti, come indicato nel Decreto sopracitato, nel Registro nazionale malattie rare (RNMR). L'attività epidemiologica si pone come strumento di miglioramento delle capacità assistenziali della rete a tutti i livelli, nazionale, regionale e locale, per la tutela delle persone con malattia rara e delle loro famiglie. La legislazione sulle malattie rare però non è ferma, infatti lo scorso 26 maggio, alla Camera dei deputati, è stato approvato il Testo Unico Malattie Rare e Farmaci Orfani. Tutte le misure inserite contribuiscono a migliorare non solo gli aspetti sanitari della presa in carico dei pazienti rari, ma anche la qualità della loro vita sociale e lavorativa. Infatti questa è una legge quadro che ha come obiettivo quello di rendere uniforme il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio nazionale, attraverso il piano diagnostico terapeutico personalizzato che consente di accedere a tutti i servizi sanitari, compresi i trattamenti riabilitativi, ai servizi socio sanitari e consente anche di ottenere dispositivi medici personalizzati; di consolidare le buone pratiche sviluppate in questi anni; di favorire l'inserimento scolastico e lavorativo dei malati rari e di dare un forte impulso alla ricerca. Ora però la legge deve essere approvata anche dal Senato per poter diventare effettiva.

## GLI OSTACOLI NEL TRATTAMENTO DELLE MALATTIE RARE

L'accesso alle cure, in termini di disponibilità, sostenibilità economica e gestione logistica delle terapie, rappresenta sicuramente uno dei temi più importanti. Per quanto riguarda la tematica delle malattie rare nelle Regioni più piccole come Umbria, Marche e Abruzzo i decisori e gli specialisti devono confrontarsi con il problema costituito dalla sostenibilità economica, dove pochi casi impegnano un quantitativo importante di risorse economiche. Anche il problema della gestione di alcune patologie con medicinali off-label o con preparati galenici magistrali sono tematiche che aprono problemi gestionali in relazione all'erogazione dell'assistenza e dei relativi flussi di rendicontazione. Per riuscire a superare questi scogli è necessario da parte dei SSR e del SSN di dedicare investimenti specifici per i farmaci orfani che sono un gruppo di medicinali utilizzati per la diagnosi, la prevenzione e il trattamento delle malattie rare.

## CONCLUSIONI

Da quando la genetica ha iniziato ad imprimere una velocità fino ad allora inimmaginabile alla capacità di diagnosticare e, più recentemente, di curare, le malattie rare, e fra queste quelle neuromuscolari in prima linea, hanno assunto un diverso significato e peso nell'ambito medico. La spinta ad arrivare ad una diagnosi dettagliata, anche delle patologie più rare, è attualmente massima. Sono soprattutto le attuali capacità terapeutiche e la reale prospettiva di una sempre più efficace e ampia possibilità di trattamento di queste patologie che stanno facendo da cambiamento culturale in atto. Patologie come, ad esempio, la Malattia di Pompe, le Amiotrofie Spinali e la Neuropatia Amiloidosica Familiare, che fino a pochi anni fa erano relegate in fondo ai trattati di medicina, hanno guadagnato posizioni ed aperto la strada a nuove esigenze. Il concetto di presa in carico, da sempre considerato importante nell'ambito delle malattie rare, si sta rivelando sempre di più come l'unica strada da percorrere per ottenere il massimo vantaggio per il paziente e per il sistema sanitario. Le strutture sanitarie locali costituiscono il principale ambito in cui questi cambiamenti devono ottenere una risposta. E' indispensabile che esse prendano coscienza delle attuali aspettative per adeguare la loro capacità di intervento nei confronti delle nuove esigenze mediche e sociali.

## IL PANEL CONDIVIDE

- L'approccio alle malattie rare deve essere multidisciplinare e multiprofessionale.
- La presa in carico per questo gruppo di patologie deve essere organizzata per essere flessibile e che duri nel tempo e attraversi età diverse del paziente.
- I percorsi di screening e di test genetici restano una delle migliori armi a disposizione del SSN per incrementare la diagnosi precoce delle malattie rare.
- La telemedicina offre importanti opportunità per migliorare monitoraggio e presa in carico dei pazienti con malattie rare oltre che riuscire a migliorare la qualità della vita del paziente.
- La pandemia ha comportato molte semplificazioni in ambito burocratico, che devono essere mantenute anche dopo il Covid-19 così da facilitare la vita del paziente e dei caregiver.
- I fondi messi a disposizione attraverso il Recovery Fund andranno investiti anche per potenziare la sanità territoriale. Questo potenziamento però dovrà tenere da subito conto anche dei pazienti ad alta complessità ed alta rarità.
- Il ruolo delle associazioni dei pazienti è essenziale ed il loro supporto può essere fondamentale anche all'interno dei tavoli decisionali compresi quelli di stesura dei PDTA.

## ACTION POINTS

1. I SSR ed il SSN devono investire risorse specifiche per i farmaci orfani per quelle Regioni dove, date le loro dimensioni ed i budget di spesa, sono impattanti in termini economici.
2. È fondamentale che il sistema, superata l'emergenza sanitaria causata dal Covid-19, non riparta da zero. Vi sono molte buone pratiche da diffondere e proseguire.
3. C'è necessità di migliorare l'omogeneità di accesso e di qualità delle cure sul territorio nazionale. L'istituzione di PDTA nazionali per le malattie rare potrebbe facilitare questo cambiamento.
4. Le strutture di alta specialità sono fondamentali per il trattamento delle malattie rare ma creano disomogeneità di accesso alle cure: sarebbe quindi fondamentale riuscire a trasferire parte delle expertise dei centri di eccellenza anche in altre aree territoriali.
5. Portare la dispensazione del farmaco vicino al paziente è molto importante, soprattutto per quelli più gravi. Il Covid ha dimostrato come fare questo sia possibile e senza eccessivi costi o sforzi da parte del SSN.
6. Il sistema di assistenza domiciliare deve essere migliorato e organizzato in maniera specifica per i singoli pazienti.

**Sono intervenuti (i nomi riportati sono in ordine alfabetico):**

**Dario Bartolucci**, Presidente Regionale SIMG Marche

**Marika Bartolucci**, Referente Associazione Famiglie SMA Marche

**Fabiola Bologna**, Componente Camera dei Deputati - XVIII Legislatura

**Andrea Caprodossi**, Farmacista ARS PF Assistenza farmaceutica Regione Marche

**Michela Coccia**, Coordinatore del team interdisciplinare e multidisciplinare Centro Clinico per le Malattie Neuromuscolari A.O. Ospedali Riuniti di Ancona

**Alessandro D'arpino**, Direttore Farmacia Ospedaliera - Azienda Ospedaliera Perugia

**Silvia Di Michele**, Responsabile Sportello Malattie Rare ASL di Pescara

**Antonio Di Muzio**, Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari e degli Ambulatori Clinico e di Elettrofisiologia Clinica della Clinica Neurologica dell'Università di Chieti

**Livio Giuliani**, Dipartimento di Malattie Cardiovascolari, Emodinamica Diagnostica e Interventistica, Ospedale SS Annunziata - Chieti

**Federico Guerra**, Professore associato Cardiologia Clinica Dipartimento di Scienze Biomediche e Salute Pubblica, Università Politecnica delle Marche, Ancona

**Elena Leonardi**, Presidente della IV Commissione Permanente Sanità e Politiche Sociali Regione Marche

**Alessandro Malpelo**, Giornalista

**Francesco Saverio Mennini**, Professore di Economia Sanitaria e Economia Politica, Research Director-Economic Evaluation and HTA, CEIS, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Presidente SIHTA

**Alba Minnozzi**, Territorio e Integrazione Ospedale Territorio Regione Marche

**Luigi Patregnani**, Responsabile Assistenza Farmaceutica Regione Marche

**Leonardo Radicchi**, Presidente AIPI Associazione Ipertensione Polmonare Italiana ODV

**Andrea Ranghino**, Direttore SOD Nefrologia, Dialisi e Trapianto Rene AOU Ospedali Riuniti Ancona

**Paolo Salerno**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

**Prassede Salutati**, Dipartimento Oncologico Ematologico UOC Ematologia Clinica ASL Pescara

**Agnese Testadiferro**, Giornalista

**Vittorio Vivenzio**, Vicepresidente AMIP

*Il webinar è stato organizzato da **Motore Sanità** con il patrocinio di **AIPI-Associazione Ipertensione Polmonare Italiana ODV**, **Famiglie SMA**, **SIHTA-Società Italiana di Health Technology Assessment***

Con il contributo incondizionato di:

ALEXION

Janssen  
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF  
*Johnson & Johnson*

Biogen

Takeda

