

6 LUGLIO 2021

WEBINAR

FOCUS LAZIO/TOSCANA

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.

MALATTIE RARE L'ESEMPIO DEL LAZIO

La rete regionale delle malattie rare del Lazio attualmente risulta avere in carico più di 30mila pazienti e un indice di attrazione dalle altre Regioni di circa il 24%. Il modello organizzativo è composto da 16 istituti in cui risiedono circa 89 presidi che alimentano il registro delle malattie rare, e la maggior parte dei centri, avendo strutture di alta specialità a livello internazionale, sono localizzate quasi tutte nella città di Roma e sono in collegamento tra di loro attraverso i PDTA.

MALATTIE RARE L'ESEMPIO DELLA TOSCANA

In Regione Toscana l'attenzione è alta sul ruolo della rete per la gestione delle malattie rare, della ricerca e dei PDTA nei confronti dei quali è stato implementato un modello che possa essere condiviso a partire dalle associazioni pazienti. Per il futuro la governance regionale vuole investire sempre in Reti cliniche integrate per una presa in carico condivisa tra medicina generale e specialistica e sicuramente gli strumenti potrebbero essere la formazione di équipe uniche di cura, di piani assistenziali individuali e la valorizzazione dell'informatica e della telemedicina, che potrebbero essere validamente utilizzati in questo campo.

CONCLUSIONI

La Toscana ed il Lazio rappresentano due eccellenze per presa in carico e cura dei pazienti con malattie rare. Nonostante il lavoro svolto ci sono ancora molti punti su cui le Regioni possono migliorare, come la creazione di link tra i centri e territorio e, attraverso i centri ad alta specialità; avviare tavoli di formazione per i medici del territorio e avvicinare i pazienti in maniera tale che con una sospetta diagnosi possano immediatamente entrare nel circuito dei centri di patologie rare. L'obiettivo attuale delle Regioni non è aprire centri le malattie rare ovunque, ma perfezionarne la qualità e la professionalità e aumentare le reti di conoscenza tra gli specialisti e il territorio.

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. È fondamentale che il sistema, superata definitivamente l'emergenza sanitaria causata dal Covid-19, non riparta da zero. Vi sono molte buone pratiche da diffondere e costruire.
2. Necessità di migliorare l'omogeneità di accesso e qualità delle cure sul territorio nazionale. L'istituzione di PDTA nazionali per le malattie rare potrebbe facilitare questo cambiamento.
3. Le strutture di alta specialità sono fondamentali per il trattamento delle malattie rare però creano una disomogeneità di accesso alle cure, sarebbe quindi fondamentale riuscire a trasferire parte degli expertises dei centri di eccellenza anche in altre aree territoriali.
4. Portare la dispensazione del farmaco vicino al paziente è molto importante, soprattutto per i pazienti più gravi. Il Covid ha dimostrato che fare questo è possibile e senza eccessivi costi o sforzi da parte del SSN.
5. Il sistema di assistenza domiciliare deve essere migliorato e deve essere organizzato in maniera specifica per i singoli pazienti.

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

Antonio Aurigemma, Componente VII Commissione - Sanità, Politiche Sociali, Integrazione Socio-sanitaria, Welfare Regione Lazio

Pierluigi Bartoletti, Vice Segretario Vicario FIMMG

Cecilia Berni, Responsabile Organizzativo Malattie Rare, Regione Toscana

Fabiola Bologna, Componente Camera dei deputati - XVIII Legislatura

Esmeralda Castronuovo, Referente Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare della Regione Lazio

Roberto Costanzi, Presidente Associazione Malati di Reni APS

Antonella Diamanti, Responsabile UOS Nutrizione Artificiale Ospedale Pediatrico Bambin Gesù - Roma

Daniela Lauro, Vice Presidente Associazione Famiglie SMA

Rodolfo Lena, Presidente VII Commissione - Sanità, Politiche Sociali, Integrazione Sociosanitaria, Welfare Regione Lazio

Andrea Lenzi, Professore Università Policlinico Umberto I, Referente per la Regione Lazio al Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare

Alessandro Malpelo, Giornalista

Francesco Saverio Mennini, Research Director – Economic Evaluation and HTA, CEIS, Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”

Marika Pane, Direttore Clinico Centro Nemo Pediatrico Policlinico Gemelli Roma

Renato Prediletto, Direttore UOSVD Pneumologia Ospedale San Cataldo - CNR, Pisa, Fondazione Monasterio

Teresa Petrangolini, Direttore Patient Advocacy Lab di ALTEMS

Giuseppe Quintavalle, Direttore Generale Policlinico Tor Vergata, Roma

Alberto Rosati, Direttore dei reparti di Nefrologia e Dialisi dell’area Firenze 1

Mauro Ruggeri, Medico di Medicina Generale Responsabile Sede Nazionale SIMG

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

Cristina Scaletti, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare Regione Toscana

Vittorio Vivenzio, Vicepresidente AMIP

Carmine Dario Vizza, Dipartimento Malattie Apparato Cardiovascolare e Respiratorio, Policlinico Umberto I Roma

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

*Il webinar è stato organizzato da **Motore Sanità** con il patrocinio di **Associazione Malati di Reni**, **Famiglie SMA**, **Regione Toscana**, **SIHTA-Società Italiana di Health Technology Assessment***

Con il contributo incondizionato di:

ALEXION

Janssen
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF
Johnson & Johnson

Biogen

Takeda

