

28 OTTOBRE 2021

WEBINAR

FOCUS NAZIONALE

# 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 su 10.000 persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000, cifra che cresce con i progressi della ricerca genetica, per cui si può parlare di un interessamento di milioni di persone. 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. Ma ancora oggi ad esempio gli screening neonatali ed il intervallo diagnostico evidenziano ancora snodi chiave su cui confrontarsi ed agire, facendo in modo che i SSR rinnovino i propri modelli assistenziali. 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 per approfondire come l'organizzazione dei percorsi di cura si sia adeguata ai nuovi scenari prodotti dall'innovazione. L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), la Sindrome Emolitica Uremica atipica (SEUa), l'Ipertensione polmonare arteriosa Idiopatica (PAH) e la Sindrome dell'intestino corto (SBS), sono alcuni esempi pratici su cui discutere questi temi.

## 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) sono state individuate come un'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 regionali per la raccolta di dati, confluenti, come indicato nel Decreto sopracitato, nel Registro nazionale malattie rare (RNMR). L'attività epidemiologica è lo strumento per migliorare le capacità assistenziali della rete ponendosi come elemento cardine a tutti i livelli, nazionale, regionale e locale, per la tutela delle persone con malattia rara e le 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 l'obiettivo 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 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 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 delle cure, 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 della 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.

## IL SUCCESSO DELLA RETE NAZIONALE

La Rete nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare, articolata nelle reti regionali, è finalizzata ad assicurare specifiche forme di tutela ai pazienti e ha rappresentato, per molti anni, il primo ed unico esempio in Europa. In 20 anni dalla sua istituzione, la Rete ha visto un progressivo miglioramento, grazie sia all'impegno delle istituzioni, centrali e regionali, e delle Associazioni dei pazienti sia alle azioni della Commissione europea che, partendo dalle Raccomandazioni per i Piani nazionali, ha realizzato 24 Reti di riferimento europeo (ERN). Le ERN, favorendo la condivisione di conoscenze, competenze e buone pratiche, facilitano l'accesso più rapido alla diagnosi e alla cura. Una delle sfide ancora aperte, è l'insufficiente sviluppo di un approccio olistico, mirato non solo alla malattia (alla diagnosi precoce e alle possibili terapie, sia pure fondamentali) ma alla persona tutta, e che includa, in particolare, ciò che precede la malattia, prevenendola, mediante l'identificazione e la riduzione dei fattori di rischio, e ciò che la segue, la presa in carico globale della persona, compresi i progetti di inclusione sociale e lavorativa. Il tutto finalizzato al raggiungimento della migliore qualità di vita possibile.

## FATTORI CHIAVE DI SUCCESSO NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE: “COME IMPLEMENTARE LA DIAGNOSI PRECOCE E ARRIVARE RAPIDAMENTE ALL' APPROPRIATO PERCORSO DI CURA”

La migliore gestione delle Malattie Rare consiste nella combinazione di tre strategie: diagnosi precoce, sviluppo di cure ottimali per la prevenzione dei sintomi che si manifestano in seguito alla cronicizzazione della malattia e disponibilità di farmaci e trattamenti. La prevenzione è utile perché le malattie rare sono per la maggior parte genetiche e quindi rischiano di essere tramandate per diverse generazioni. Oggi è possibile diagnosticare tempestivamente la presenza di una malattia rara grazie alla conoscenza acquisita dei meccanismi di azione, sottesi alla sua manifestazione clinica e alla disponibilità di sistemi diagnostici sempre più sensibili. La direzione presa dalle Associazioni è di rafforzare le strategie di intervento preventivo, rendere più sensibili i sistemi diagnostici, creare linee guida per medici e operatori sanitari e sociosanitari impegnati nella cura delle malattie rare.

### ***Bisogni e necessità per queste patologie:***

- Indispensabile garantire la diagnosi precoce delle MR, ma al momento la loro conoscenza è a carico di Centri di eccellenza e non è diffusa sul territorio, in questo modo si sottostimano i sintomi, determinando un ritardo di invio dei pazienti al Centro specializzato.
- Bisogna garantire un approccio multidisciplinare tra i vari attori del SSN, indispensabili per la diagnosi corretta della malattia. Ascolto dei pazienti con inserimenti nei team multidisciplinari.
- Garantire tempi brevi per l'iter diagnostico e successiva presa in carico del paziente.
- Garantire il follow-up, mantenendo l'accesso facilitato al Centro Hub. Ma anche creare un flusso di comunicazione facilitato, tra i referenti della catena assistenziale.
- Uniformare a livello regionale i PDTA, evitando così ricoveri e terapie inappropriate.
- Accesso semplificato alla dispensazione del farmaco.

## CONCLUSIONI

Il tour nazionale organizzato da Motore Sanità sulle Malattie Rare ha rappresentato un tassello fondamentale e occasione per comunicare gli aggiornamenti, passo dopo passo, circa lo status dei lavori parlamentari sulla nuova legge per le malattie rare. Gli eventi hanno rappresentato però uno spaccato molto importante della realtà italiana sulle malattie rare, riuscendo a comunicare e stabilire anche cosa dovrà essere fatto dopo la promulgazione imminente della legge. I malati rari, il cui numero è intorno ai 2 milioni, hanno necessità complesse e questo richiede un sistema flessibile, in grado di mettere il paziente e la famiglia al centro di una presa in carico omnicomprensiva.

## CALL TO ACTIONS

- Equità, accessibilità e appropriatezza delle cure sono i principali fattori che impattano sulla qualità della vita dei pazienti con malattie rare: riuscire a misurarli per i singoli pazienti è fondamentale per una programmazione volta al miglioramento della loro qualità della vita.
- Per farlo però è necessario che l'Italia si doti di un sistema di raccolta dati univoco e omnicomprendente su tutto il territorio nazionale.
- I SSR e le singole aziende ospedaliere devono ripensare completamente il loro sistema di presa in carico del paziente con malattie rare di cui la piattaforma rappresenta l'elemento chiave.
- C'è una forte necessità di formazione del personale sanitario, per far fronte a quella che è la nuova realtà della medicina del futuro, di cui le malattie rare sono un paradigma.
- Già prima dell'approvazione della legge sulle malattie rare, i sistemi sanitari dovranno riorganizzarsi, per riuscire a renderla operativa il prima possibile.
- Bisogna dare maggiore rilievo ai coordinamenti regionali delle malattie rare, perché rappresentano la loro vera e propria manutenzione. I coordinamenti, inoltre, hanno conoscenza dell'organizzazione in Regione, delle risorse disponibili, delle competenze e delle strutture, diventando il punto di riferimento concreto della programmazione.
- È fondamentale creare un sistema in grado di domiciliarizzare le terapie a lungo termine.
- La nuova legge non deve far dimenticare il nodo critico degli attuali LEA, che non sono ancora attuabili, e dove lo sono, è per singole iniziative regionali.
- Bisogna uniformare a livello nazionale il processo di riconoscimento dei pazienti affetti da sindrome da intestino corto, il loro percorso terapeutico e di presa in carico.
- Bisogna dislocare risorse per un intervento di investimenti volti alla formazione e all'informazione della medicina del territorio, con particolare attenzione agli studi periferici dei MMG, che non vanno affrontati come un ostacolo, ma come una risorsa idonea per l'intercettazione delle necessità del paziente e per il loro lavoro di prossimità.
- La prevenzione primaria e secondaria deve rimanere un punto saldo del SSN: nell'ambito delle malattie rare, però, è fondamentale anche investire nella ricerca.
- I sistemi devono lavorare per garantire una presa in carico globale della persona con malattia rara, in cui trovano grande spazio i progetti di inclusione sociale, scolastica e lavorativa, cercando di offrire la migliore qualità della vita per la persona e per i suoi familiari.

## **SONO INTERVENUTI (I NOMI RIPORTATI SONO IN ORDINE ALFABETICO):**

**Fabiola Bologna**, Segretario XII Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei deputati  
**Francesco Buono**, Segretario Amministrativo FIMMG Roma  
**Riccardo Caccialanza**, Direttore UOC Dietetica e Nutrizione Clinica, Policlinico S. Matteo Pavia  
**Erica Daina**, Capo Laboratorio Documentazione e Ricerca Malattie Rare, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (BG) - Referente del Centro di Coordinamento della Rete Regionale Malattie Rare della Regione Lombardia  
**Antonella Diamanti**, Responsabile UOS Nutrizione Artificiale Ospedale Pediatrico Bambin Gesù - Roma  
**Paola Facchin**, Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto  
**Davide Gariglio**, Camera dei Deputati  
**Giulia Gioda**, Direttore Mondo Sanità  
**Paolo Guzzonato**, Direzione Scientifica Motore Sanità  
**Manuela Lanzarin**, Assessore alla salute Regione del Veneto  
**Andrea Lenzi**, Professore Università Policlinico Umberto I, Referente per la Regione Lazio al Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare  
**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  
**Giorgio Perilongo**, Coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare AOU Padova  
**Massimiliano Raponi**, Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico IRCCS Bambino Gesù, Roma  
**Elisa Rozzi**, Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare, Servizio Assistenza Ospedaliera, Area malattie rare, dei tumori rari e della genetica, Regione Emilia Romagna  
**Valeria Ada Maria Sansone**, Professore Associato di Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università degli Studi di Milano - Centro Clinico NEMO  
**Maurizio Scarpa**, Direttore Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare Friuli AOU Udine  
**Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO  
**Domenica Taruscio**, Coordinatore Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità, Roma

*Il webinar è stato organizzato da **Motore Sanità** con il patrocinio di **Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome, FIMMG - Federazione Italiana Medici di Medicina Generale, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Federfarma Lombardia, Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare***

Con il contributo incondizionato di:

