

IL RAPPORTO IN PILLOLE

Il Rapporto è ricco di dati e propone una fotografia del sistema nazionale e dei diversi sistemi regionali. La struttura del rapporto è divisa in **5 macro aree: A, B, C, D, E**. Nella prima sezione si analizza in particolare quanto disponibile sul fronte delle **risorse a sostegno delle persone con malattia rara**; nella seconda si presenta la **situazione italiana nel contesto europeo** dove si confermano diversi **punti di forza del sistema italiano**, anche se spesso caratterizzati da evidenti disomogeneità territoriali soprattutto sul versante assistenziale. La terza sezione, quella più corposa, offre un focus più specifico sul contesto nazionale e regionale con diversi approfondimenti. L'ultima sezione è dedicata all'aggiornamento dei dati sullo stato di implementazione delle azioni previste dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016.

Qui di seguito alcuni esempi dei punti di forza del sistema delle malattie rare in Italia, confermati anche dalla quinta edizione di MonitoRare:

- **l'accessibilità del farmaco**

- **il numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia a fine 2017 è pari a 94¹**. Le **nuove autorizzazioni** da parte di AIFA nel corso del 2017 sono state **14**, in linea con il dato medio del triennio 2014-2016 (pari a 15);
- **i consumi di farmaci orfani, dal 2013 al 2017, sono aumentati del 69,3% in termini assoluti e del 66,6% in termini relativi** sul totale dei consumi di farmaci;
- **la spesa per i farmaci orfani è salita dai 917 milioni di € del 2013 ai 1.599 milioni di € del 2016 (+74,4%)**: nello stesso periodo di tempo **l'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale della spesa farmaceutica è salita dal 4,7% al 7,2% (+54%)**;
- **il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 13 del 2012 ai 31 del 2018 (con un incremento di 3 unità sul 2017)**;

¹ Fonte: lista AIFA (che contiene non solo i farmaci orfani ma anche i cosiddetti "orphan-like" e quelli per il trattamento di malattie rare presenti nel registro Orphanet). I dati 2018 non sono ancora disponibili.



- **le richieste di accesso al fondo AIFA** (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48) **raddoppiano rispetto al 2017: da 82 a 164** (ricordiamo che erano appena 20 nel 2016), con un tasso di approvazione delle richieste che sale dal 65,1% al 90,1% (il numero di beneficiari sale a 575 includendo anche i tumori rari). Oltre 14 milioni di euro la spesa nel 2017² (7,4 mln € nel 2016, 1,1 mn € nel 2015);

- **l'accesso alle informazioni**
 - **18 Regioni/Pubbliche Amministrazioni** hanno un **sistema istituzionale di informazione dedicato alle malattie rare**, 14 delle quali sotto forma di help line telefonica strutturata. Nel corso del 2018 2 help line regionali - il Centro di Ascolto Malattie Rare della Regione Toscana e il Centro di ascolto per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta – sono entrate nell'*European Network of Rare Diseases Help Lines* di cui fanno parte a livello europeo 24 servizi di help-line, andandosi ad aggiungere ai già presenti Telefono Verde Malattie Rare del CNMR-ISS e Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Veneto;

- **la formazione**
 - 17 Regioni/PPAA hanno inserito il tema delle malattie rare nei contenuti della formazione ECM regionale/provinciale;
 - 16 Regioni PPAA hanno inserito il tema delle malattie rare nei piani formativi delle Aziende sanitarie della regione/PA;
 - cresce il numero di eventi formativi dedicato alle malattie rare. Il numero di corsi ECM dedicati alle malattie rare passa dai 27 del 2017 ai 67 del 2018 di cui ben 5 in modalità FAD (formazione a distanza (parole chiave: malattia/e rara/e);

- **screening neo-natale e laboratori clinici**
 - nel quinquennio 2013-2017 si osserva una **crescita decisa della copertura dello screening neo-natale esteso per le malattie metaboliche ereditarie, aumentato di quasi 50 punti percentuali (dal 30,9% del 2013 al 78,3% del 2017)**, ancorché il numero di patologie presenti nel pannello di screening nelle diverse Regioni presenti ancora alcune differenze per il diverso grado di attivazione sul tema

² Al momento della pubblicazione non è ancora disponibile il dato 2018.



precedentemente alla Legge n. 167/2016 nonché per la diversa velocità di implementazione delle previsioni della nuova normativa;

- **costante crescita nell'ultimo quinquennio del numero di malattie rare testate nei laboratori clinici** considerati nel database di Orphanet che, a fronte della sostanziale stabilità del numero di laboratori, **umentano di oltre l'80%: da 1.107 nel 2013 a 1.999 nel 2018;**

- **la qualità e la copertura dei sistemi di sorveglianza**

- **aumenta la copertura dei registri regionali delle malattie rare: la prevalenza stimata sulla popolazione** delle persone inserite nei RRMR al 31.12.2018 sale a **0,60% (0,70% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% di MonitoRare 2015.
- per la prima volta i **dati sono relativi a tutte le malattie rare di cui di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017:** sulla base delle quasi 310.000 PcMR registrate nei RRMR il gruppo più presente è quello delle **malattie del sistema nervoso centrale e periferico (18%), a seguire il gruppo delle malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi generiche e delle malattie del sangue e degli organi ematopoietici (13%); quindi le malattie dell'apparato visivo (10%), del metabolismo (8%), del sistema osteo-muscolare e del tessuto connettivo (7%) e del sistema circolatorio (7%).** Gli altri gruppi di patologie non superano la soglia del 5%;
- al momento si conferma il dato della precedente edizione di MonitoRare secondo cui, sulla base dei dati dei RRMR il **numero di complessivo di persone con malattia rara** nel nostro paese potrebbe arrivare a superare le **770.000** unità con una prevalenza massima stimata dell'1,27% sulla popolazione;
- **1 persona con malattia su 5 ha meno di 18 anni,** come già evidenziato nella precedente edizione del Rapporto;

- **la ricerca**

- **aumenta ancora il peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche: dal 20,0% del 2013 al 31,5% del 2018 (+ 6**

punti percentuali sul 2017), dato reso ancora più significativo dal fatto che nell'ultimo anno si è osservato un deciso incremento degli studi (210 nel 2018 a fronte dei 144 del 2017) in linea con il trend generale;

- **praticamente una sperimentazione clinica su 2 (48,9%) è relativa a studi di Fase I o II (47,5% nel 2017);**
 - **cala leggermente il peso dei principi attivi di natura biologica/bio-tecnologica che rappresentano il 29,0% del totale delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare (rispetto al 37,5% del 2017), mentre i principi attivi di natura chimica si assestano al 58,5% rispetto al 51,4% del 2017;**
 - **cala, pur rimanendo elevata, la presenza dei gruppi di ricerca italiani nei progetti relativi alle malattie rare inseriti nella piattaforma Orphanet: 15,8% nel 2018 (a fronte del 19,9 del 2017);**
 - **321 i progetti di ricerca corrente sulle malattie rare condotti dagli IRCSS nel 2018 (10,6% del totale, in crescita rispetto all'anno precedente) per un valore di quasi 10,2 milioni di euro (10,0% del totale, in crescita rispetto all'anno precedente);**
 - **4,7 milioni di euro (13,4% del totale) le risorse della ricerca sanitaria finalizzata investite su progetti per le malattie rare (in calo rispetto all'anno precedente);**
 - **7 dei 12 progetti finanziati dal Bando AIFA 2017 per la ricerca indipendente sono relativi alle malattie rare;**
- **la qualità dei centri di competenza**
- **l'Italia è al primo posto per numero di *health care providers* (HCPs) membri delle *European Reference Networks* (ERNs): 188 sui 952 totali (20,0%) e gli HCPs italiani sono presenti in tutte le ERNs eccetto una (solo Francia, Olanda e Belgio**

sono presenti in tutte e 24 le ERNs). Mediamente vi sono 6 HCPs italiani per ciascuna ERN;

- **l'attiva partecipazione delle persone con malattia rara e dei loro rappresentanti associativi**
 - o come sopra ricordato, **un rappresentante delle persone con malattia rara è stato confermato fra i componenti del Gruppo di Lavoro** che dovrà portare all'aggiornamento del **Piano Nazionale delle Malattie Rare** e che assume anche la funzione dell'**Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs**;
 - o **17 le Regioni/PPAA** che prevedono la **presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare**;
 - o **i rappresentanti delle PcMR italiane coinvolti nei 24 european patient advocacy groups (ePAGs)** formalmente costituiti **sono 36 su 263 (13,7%)** rispetto ai 17 (su 86, 19,7% delle primavera 2016); sono **16 su 24 (66,7%** versus il 62,6% dell'anno precedente) **gli ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano**;
 - o **3 rappresentanti delle persone con malattia rara sono componenti del "Centro di coordinamento sugli screening neonatali"** previsto dall'art. 3 della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 "*Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie*;
 - o **un rappresentante delle persone con malattia rara è componente del "Centro di Coordinamento Nazionale dei Comitati Etici Territoriali"** previsto dalla Legge 11 gennaio 2018, n. 3 "*Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute*".

Da registrare positivamente anche il fatto che, a fine 2018, sono 17 le Regioni/PPAA che hanno inserito il tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti generali di programmazione sanitaria (vigenti o in via di approvazione nel 2018) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.

Una citazione a sé merita anche lo sforzo che l'INPS sta approfondendo per **l'adeguata valutazione della complessità delle malattie rare in sede di commissione di riconoscimento dell'invalidità civile**. Il positivo impatto delle linee guida e delle comunicazioni tecnico-scientifiche, elaborate sul tema dall'INPS, – diverse delle quali solo nell'ultimo anno e quindi ancora lungi dal produrre pienamente i loro effetti – sono evidenti dai dati relativi al **riconoscimento dell'invalidità civile per le malattie rare nel periodo 2014-2018**. Sono stati quasi 14.200 i riconoscimenti di invalidità civile (indennità di frequenza, assegno di invalidità, pensione di invalidità, indennità di accompagnamento) avvenuti nel quinquennio 2014-2018 per le 16 malattie rare oggetto a fine 2018 delle Linee Guida

con una **media di poco superiore ai 3.000 casi annui** nell'ultimo triennio. I riconoscimenti sanitari per malattia rara nel periodo 2014-2018 hanno rappresentato mediamente lo 0,40% del totale con una stima di **spesa annua che è salita dai 9,5 milioni di euro del 2014 ai quasi 14,5 milioni di euro del 2018.**

L'altra faccia della medaglia è rappresentata dalle criticità che persistono, come **le disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali** di cui sono esemplificazione:

- le disequità nella distribuzione geografica degli ospedali italiani che partecipano alle ERNs: il 66,7% (n= 44) degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova nelle regioni settentrionali, il 19,7% (n=13) al centro e appena il 13,6% (n=9) nel mezzogiorno, ...);
 - la ancora parzialmente disomogenea attivazione dello screening neonatale esteso di cui alla Legge n. 167/2016;
 - il diverso grado di regolamentazione della somministrazione di terapie farmacologiche e non in ambito scolastico oggetto di specifica disciplina in 9 Regioni/PPAA;
 - la carenza di programmi di sollievo presso strutture di degenza competenti non ospedaliere per le persone con malattia rara previsti o *in fieri* solo in 9 Regioni/PPAA;
- **la mancata adozione dei necessari strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza da parte dei presidi/centri di competenza;**
- **la mancata adozione di soluzioni gestionali ed amministrative tendenti a valutare la fattibilità di modalità di remunerazione che considerino la complessità della gestione assistenziale della persona con malattia rara nel *setting* ospedaliero e territoriale.**