

IV Rapporto sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia

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 il grosso nodo 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 è quella più corposa e offre una focalizzazione più specifica sul contesto nazionale e regionale approfondito, mentre l'ultima sezione è dedicata all'aggiornamento dei dati sullo stato di implementazione delle azioni previste dall'ormai scaduto Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016. Nell'ultima sezione le conclusioni.

Alcuni esempi dei punti di forza confermati del sistema delle malattie rare in Italia sono:

- **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 dell'ultimo anno 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 28 del 2017**;
- **ben 82 le persone malattia rara (a fronte di 126 richieste (65,1%)) che hanno usufruito del fondo AIFA** (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48), per un importo complessivo di **spesa superiore ai 14 milioni di euro** (7,4 mln € nel 2016, 1,1 mn € nel 2015);
- **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 sale a **0,51%** dallo 0,30% di MonitoRare 2015. Sulla base dei dati dei RRMR il **numero di complessivo di persone con malattia rara** nel nostro paese potrebbe arrivare a superare le **740.000** unità con una prevalenza stimata dell'1,22% sulla popolazione
 - si tratta di una probabile sottostima per la copertura non ancora completa della popolazione da parte di alcuni RRMR);

- solo **1 persona con malattia su 5 ha meno di 18 anni**; maggior prevalenza, seppur leggera, delle donne sugli uomini (52% vs. 48%)

- **la ricerca**

¹Fonte: dati FARMED, in cui sono presenti solo i dati relativi ai farmaci autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche. **aumenta lievemente il peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche: dal 20,0% del 2013 al 25,5% del 2017**, ancorché in un quadro di diminuzione complessiva del numero di studi nell'ultimo anno (144 nel 2017 a fronte dei 164 del 2016);

- cresce il peso dei **principi attivi di natura biologica/bio-tecnologica che rappresentano il 37,5% del totale delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare**, mentre i principi attivi di natura chimica si assestano al 51,4%;
- rimane elevata la presenza dei **gruppi di ricerca italiani nei progetti relativi alle malattie rare inseriti nella piattaforma Orphanet: 19,9% nel 2017**, in leggera flessione rispetto al 2016 ma superiore al 18,3% del 2014;
- **268 progetti di ricerca corrente sulle malattie rare condotti dagli IRCSS nel 2017 (8,4% del totale, in calo rispetto all'anno precedente) per un valore di oltre 11,5 milioni di euro (9,1% del totale)**;
- **7,6 milioni di euro (18,2% del totale)** le risorse della **ricerca sanitaria finalizzata** investite su progetti per le malattie rare (in decisa crescita rispetto all'anno precedente);

- **i laboratori clinici**

- **costante crescita in questi ultimi cinque anni del numero di malattie testate nei laboratori clinici considerati nel database di Orphanet che aumentano di oltre il 35%** (da 1.107 a 1.503);

- **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): 189 sui 942 totali (20,1%)** 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 dei pazienti**

- **i rappresentanti dei pazienti italiani coinvolti nei 24 european patient advocacy groups (ePAGs) formalmente costituiti sono 36 su 218 (16,5%; erano 25 nel 2017); sono 15 su 24 (62,6%) gli ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano**;
- **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**;
- **un rappresentante delle persone con malattia rara è stato individuato come 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"**;

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 possono essere l'esemplificazione:
 -
 - o le diseguità 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, ...);
 - o il diverso grado di regolamentazione della somministrazione di terapie farmacologiche e non in ambito scolastico oggetto di specifica disciplina in 11 Regioni/PPAA;
 - o 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;**
- **il mancato coinvolgimento dei rappresentanti associativi delle persone con malattia rara nell'Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs (DM 27/07/2015 di cui all'Art. 13 comma 2 del D. Lgs. 4/3/2014 n. 38).**