

## Abstract Rapporto “MonitoRare 2020”

### Le principali evidenze del VI Rapporto UNIAMO sulla condizione della persona con malattia rara in Italia

#### Aspetti positivi

- **Accessibilità delle informazioni**

- Il **Centro Nazionale Malattie Rare dell’ISS e 18 Regioni/PPAA** (16 delle quali sotto forma di help-line telefonica strutturata) hanno un **sistema istituzionale di informazione dedicato alle malattie rare** (circa 13.000 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2019), senza dimenticare il ruolo di Orphanet e delle help-line associative. **Nel corso del 2019 UNIAMO ha promosso l’elaborazione condivisa di un position paper sulle help line istituzionali per le malattie rare con gli input di migliorazioni dal punto di vista dei pazienti.**

- **Screening neonatale**

- Grazie alla **progressiva implementazione dei sistemi regionali di screening neonatale esteso (SNE)** delle malattie metaboliche ereditarie come disciplinato dalla Legge n. 167/2016 e ss.mm.ii., nel quinquennio 2014-2018 si osserva una **crescita decisa della copertura dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie (dal 43,1% del 2014 al 98,3% del 2018)**, ancorché il numero di patologie presenti nel pannello di screening nelle diverse Regioni presenti ancora alcune differenze. **Nel corso del 2019 UNIAMO ha promosso l’elaborazione condivisa di un position paper sullo SNE che preme per l’allargamento del panel anche a quelle patologie non curabili, per consentire scelte di genitorialità consapevole**

- **Sistemi di sorveglianza**

- Aumenta la **copertura dei registri regionali delle malattie rare (RRMR): la prevalenza stimata sulla popolazione** delle persone inserite nei RRMR al 31.12.2019 sale a **0,61% (0,72% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% di MonitoRare 2015: **1 persona con malattia su 5 ha meno di 18 anni;**
- Sulla base dei dati dei RRMR il **numero di persone con malattia rara esenti** nel nostro Paese arriva a superare le **600.000** unità con una prevalenza stimata dell’1,0% sulla popolazione;

Alleanza Nazionale di



- **Ricerca e sperimentazioni cliniche**
  - **Aumenta ancora il peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche (dal 20,0% del 2013 al 32,1% del 2019);**
  - **Aumenta il numero e il valore economico dei progetti di ricerca corrente sulle malattie rare condotti dagli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) nel 2019 (n=380, 12,6%) per un valore di oltre 15 milioni di euro (13,5%); crescono anche le risorse dedicate alla ricerca sanitaria finalizzata sulle malattie rare (7,7 milioni di euro, 16,3%);**
  
- **Centri di competenza**
  - **221 i centri di riferimento per le malattie rare** identificati da Regioni/PPAA (3,7 per 1 milione di abitanti);
- **Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali**
  - **oltre 240 i Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali** definiti a fine 2019.
- **Accessibilità del farmaco**
  - **Il numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia a fine 2018 è pari a 109 (su 135 autorizzati dall'EMA);**
  - **Crescono i consumi di farmaci orfani (+43,5% in termini assoluti dal 2014 al 2018)** sul totale dei consumi di farmaci;
  - **Aumenta la spesa per i farmaci orfani (dai 1.060 milioni di € del 2014 ai 1.781 milioni di € del 2018; +68,0%) e l'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale della spesa farmaceutica (dal 5,3% al 8,1%; +52,5%);**
  - **Sale il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 (dai 13 del 2012 ai 29 del 2019);**
- **Partecipazione delle persone con malattia rara e dei loro rappresentanti associativi**
  - **sale a 615 il numero di associazioni italiane di persone con malattia rara** (1 ogni 100.000 abitanti);
  - **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;**
  - **aumenta la partecipazione dei rappresentanti delle persone con malattia rara italiane negli ePAGs: nel 2019 sono 50 sui 306 complessivi (16,3%) rispetto ai 36 su 263 (13,7%) del 2018; aumenta anche il numero di ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano (20 su 24, 83,3% vs. 66,7% dell'anno precedente). È nato il gruppo di coordinamento "ePAG Italia" (46 rappresentanti delle PcMR italiane negli ePAGs) in cui anche la Federazione è membro del Consiglio Direttivo, per portare avanti azioni sempre più armonizzate.**

## Aspetti negativi

- **manca ancora una valutazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 e non vi è ancora traccia della nuova programmazione nazionale di settore;**
- **persistono le disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali** come evidenziato da:
  - l'ancora incompleta operatività dello screening neonatale esteso in tutti i territori;
  - le disequità nella distribuzione geografica degli ospedali italiani che partecipano alle ERNs: 8 Regioni/PPAA non hanno alcun centro partecipante alle ERN e 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 mancata definizione dei Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali delle persone con malattia rara in alcuni territori (in 4 Regioni non è stato definito ancora uno e solo 4 Regioni ne hanno definiti più di 10) e la diversità dei modelli adottati per la definizione;
  - la tempistica di accessibilità dei farmaci come evidenziato dalla forte variabilità dei tempi di individuazione da parte delle Regioni/PPAA dei centri autorizzati alla prescrizione dei farmaci orfani autorizzati dall'EMA una volta che l'AIFA ne definisce la classe di rimborsabilità (mediamente 9 mesi di differenza).
- **è ancora lunga la strada per garantire l'inclusione sociale delle persone con malattia rara.**

## Le prossime sfide

- **Garantire l'allargamento dello screening neonatale esteso in maniera omogenea su tutto il territorio nazionale anche a quelle patologie ad oggi "incurabili" per consentire scelte di genitorialità consapevoli**
- **Riportare all'ordine del giorno con priorità e approvare in Parlamento il disegno di legge unificato e trasversale sulle malattie rare attualmente**

Alleanza Nazionale di



- **Diffondere a tutto il territorio nazionale e garantire la continuità nel tempo delle soluzioni adottate da molte Regioni/PPAA nel corso dell'emergenza da COVID-19: terapie domiciliari, teleassistenza e telemedicina, dematerializzazione delle ricette, consegna dei farmaci a domicilio, ...**
- **Assicurare la sostenibilità dei percorsi di accesso al farmaco garantito attraverso le risorse di cui al Fondo AIFA (Legge 326/2003, Art. 48) i cui beneficiari con malattia rara sono più che decuplicati negli ultimi 3 anni, ed anche a quelle terapie cosiddette "innovative e avanzate", geniche e cellulari, una volta che saranno disponibili**
- **Assicurare l'adeguata integrazione dell'assistenza socio-sanitaria a supporto delle categorie più fragili per scongiurare le situazioni di abbandono sociale e sanitario riscontrate durante il periodo di emergenza, e di misure anche economiche a supporto dei caregiver che dei più fragili si prendono cura, con l'approvazione della legge dedicata ferma in Parlamento**

Alleanza Nazionale di

