



Executive summary

Le malattie rare:

Il settore biotecnologico dell'industria farmaceutica è profondamente impegnato nella ricerca e nello sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche volte a migliorare la vita delle persone affette da malattie rare. Delle circa 8.000 malattie rare identificate, meno di 300 dispongono di terapie specifiche approvate.

In Italia, si stima che circa 2 milioni di persone siano affette da malattie rare, il 70% delle quali sono bambini al di sotto dei 14 anni.¹

L'accesso immediato alle terapie, spesso l'unico trattamento disponibile, è un diritto innegabile per i pazienti con malattie rare.

L'accesso alle terapie: un diritto per il Paziente

L'accesso immediato ai farmaci, spesso l'unica opzione terapeutica per le persone affette da malattie rare, è un diritto non differibile che viene troppo spesso violato da ostacoli nazionali e/o locali. È fondamentale che venga rispettato il termine di 100 giorni per la conclusione della procedura di rimborso e di determinazione del prezzo dei farmaci orfani e di eccezionale rilevanza terapeutica.

L'accesso alla terapia farmacologica, autorizzata a livello nazionale dall'Agenzia Italiana del Farmaco, non è sempre omogeneo o ugualmente tempestivo sull'intero territorio. Spesso valutazioni di tipo economicistico da parte delle strutture competenti a livello locale possono arrivare a limitarne o a ritardarne l'uso.

Le norme a tutela della ricerca e dei pazienti rari

Grazie al Regolamento sui farmaci orfani, sono stati raggiunti risultati importanti: in Europa i farmaci orfani che hanno ottenuto l'autorizzazione per l'immissione in commercio sono passati da 8 nel 2000 a oltre 250 nel 2022, di cui 21 nel 2022. Nuove terapie che hanno avuto un impatto positivo sulla salute e sulla vita di 6,3 milioni di malati rari.

Il Parlamento Europeo ha da poco approvato Direttiva e Regolamento, che però dovranno aspettare le nuove istituzioni europee per finirne l'esame e approvazione definitiva.

L'iniziale proposta della Commissione andava a colpire in modo importante la market exclusivity e la durata del brevetto, ma nonostante le diverse modifiche apportate durante l'esame in Parlamento, la struttura complessiva continua ad essere negativa nei confronti della ricerca e degli investimenti.

Diagnosi precoce: strumento fondamentale

Il ritardo nella diagnosi e nel trattamento di una malattia rara che ha una terapia a disposizione può generare eventi fatali o disabilità permanenti che hanno un importante impatto anche socio-economico che si ripercuote sulla famiglia per intere generazioni.

lo screening neonatale è di fondamentale importanza per consentire la presa in carico tempestiva dei pazienti affetti da patologie per le quali la ricerca ha messo a disposizione terapie efficaci ed in grado di evitarne la degenerazione.

¹ Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam, Ana Rath "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database", European Journal of Human Genetics, 16 September 2019

L'Italia ha dimostrato di essere leader a livello europeo nel campo degli screening neonatali. Si auspica che la recente approvazione del decreto sulle tariffe dei nuovi LEA possa consentire un'accelerazione della conclusione formale del primo aggiornamento dello screening neonatale, che dovrà poi essere effettivamente implementato a livello regionale.

PSP e Prossimità territoriale

La ricerca nel campo delle malattie rare si sta specializzando su terapie innovative sempre più mirate ed efficaci.

Contemporaneamente, le aziende farmaceutiche già da tempo hanno attivato *Patient Support Program* (tra cui *home therapy*) che presentano numerosi benefici per la persona con malattia rara e la sua famiglia, tra cui, attraverso una migliore fruibilità, garantire l'aderenza e l'appropriatezza del trattamento.

Patient Support Program (tra cui *home therapy*), rafforzando l'assistenza domiciliare, possono inoltre consentire di concentrare le strutture ospedaliere per il trattamento di pazienti affetti da altre patologie che richiedono necessariamente il ricovero.

Da anni le associazioni dei pazienti chiedono una maggiore diffusione della terapia domiciliare, che però non viene consentita in maniera uniforme in tutte le Regioni.

Misure che possono contribuire a migliorare la vita di molte persone con malattie rare

- Attuazione del programma di Horizon Scanning prevista dal PNMR 2023-2026, nella prospettiva di giungere ad una valutazione tempestiva del valore aggiunto e dell'impatto finanziario delle nuove terapie di cui si prevede l'ingresso in commercio nei prossimi 3-5 anni;
- Promuovere la creazione di una infrastruttura istituzionale per lo scambio di informazioni tra AIFA, Regioni e Reti assistenziali, che metta nelle condizioni tutti i livelli istituzionali competenti di anticipare le decisioni relative all'adozione delle nuove terapie;
- Attuare la riorganizzazione delle Reti, prevista dal PNMR 2023-2026;
- Uniformare i percorsi diagnostico-terapeutici regionali attraverso l'elaborazione di linee Guida nazionali;
- Introdurre dal 2025 un finanziamento dedicato all'acquisto delle terapie avanzate, programmato secondo un orizzonte pluriennale;
- Introdurre modelli di pagamento pluriennali e promuovere accordi di prezzo innovativi, che tengano conto delle caratteristiche delle terapie avanzate;
- Aggiornare il panel delle patologie sottoposte a screening neonatale nelle more della definizione dei nuovi LEA e prevedere lo stanziamento di risorse adeguate a coprire i relativi oneri per il futuro, aggiornamento annuale del panel;
- Promuovere in sede europea le modifiche alla proposta di Regolamento farmaceutico per ripristinare ed eventualmente rafforzare gli incentivi alla ricerca e sviluppo di farmaci orfani, in particolare per quanto riguarda gli strumenti di protezione della proprietà intellettuale;
- Rendere operativo il credito d'imposta previsto dal TU Malattie Rare, attraverso una tempestiva adozione del Decreto attuativo;

- Promuovere un quadro normativo chiaro che permetta l'adozione di modelli di sanità di prossimità basati sull'assistenza domiciliare in maniera omogenea su tutto il territorio nazionale, anche attraverso forme di partnership pubblico-privato (es. patient support programmes) e valorizzando le risorse già esistenti sul territorio, a partire dai medici e dalla rete delle farmacie .