



Gaetano Piccinocchi

SIMG Napoli

## MonitoRARE

### 1° Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia

**Il 23 luglio u.s. presso la Sala della Regina a Palazzo Montecitorio, Camera dei Deputati, è stato presentato il 1° rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia.**

Una fotografia ricca e dettagliata del quadro di riferimento per le patologie rare in tema di dati, organizzazione socio-sanitaria, formazione e informazione, ricerca, assistenza e responsabilità sociale. Per la prima volta vengono aggregati in modo organico e sistematico elementi che interessano e coinvolgono le 1.079 associazioni di pazienti per gli oltre 670.000 ammalati affetti da patologia rara del nostro Paese.

Le malattie rare (MR) vengono viste e vissute come un'impegnativa sfida al Sistema Sanitario Nazionale. Per valutare l'entità di questa sfida è necessario, però, avere informazioni precise sul quadro di riferimento: sanitario, giuridico ed economico. Questo per ottimizzare al meglio le risorse esistenti e intervenire nelle aree di criticità in un'ottica di sostenibilità globale del sistema.

Si è deciso di raccogliere e aggregare tutti i dati disponibili tra gli attori del sistema MR per dare vita a un **documento che offrisse una visione d'insieme del sistema MR** nel nostro Paese e che includesse anche il punto di vista del paziente, l'interlocutore centrale che necessita di informazioni valide e attendibili per poter comprendere il funzionamento dell'organizzazione di cui fa parte e diventare parte attiva della struttura. *"Ma quanti sono i malati rari in Italia? A*

*questa semplice domanda il Rapporto dà una risposta complessa quanto è complesso il bisogno assistenziale delle diverse malattie, ma quello che abbiamo imparato in tanti anni di lavoro sul campo è che la maggior parte dei bisogni assistenziali sono trasversali e vanno affrontati con azioni di sistema per dare una risposta organica ed equa.*

**Per l'Unione Europea una malattia è definita rara quando il numero di pazienti non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti.** Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) le MR sono oltre 7.000 di cui l'80% è di origine genetica e il 75% colpisce in età pediatrica. Nel nostro Paese si stima vi siano circa 700.000 persone affette da MR.

I dati presentati dal Rapporto danno ragione delle eccellenze e potenzialità del sistema sanitario e sociale del Paese, senza nascondere le difficoltà e i problemi da risolvere. Facili ricette risolutive non ce ne sono, ma le parole conclusive del Rapporto chiariscono le priorità e le azioni subito necessarie per proseguire il percorso di miglioramento della qualità di vita della persona con MR in Italia.

Un percorso che si articola tra una ricerca più mirata ai bisogni di progresso scientifico del paziente raro, una governance del sistema sanitario e sociale del Paese dove il paziente esperto partecipi ai processi decisionali e di valutazione dei risultati, una rinnovata assunzione di responsabilità sociale

diffusa tra tutti gli attori del sistema, associazioni di pazienti e familiari comprese.

Il Rapporto è stato diviso in **tre macro Sezioni: A), B) e C).**

La **Sezione A)** è dedicata all'esposizione dei **dati oggettivi** su cui formulare riflessioni e proposte. Qui si analizza il lungo percorso dell'Italia in tema di MR, sia a livello nazionale sia regionale, messo a confronto con la realtà europea. Si affronta anche il problema della quantificazione delle persone con MR nel nostro Paese, impresa molto difficile, perché a oggi il Registro Nazionale delle MR è in fase di completamento da parte delle diverse Regioni. Partendo dai dati disponibili si è però fatto un tentativo di stima che calcola che il **numero complessivo di persone affette da MR in Italia si colloca nell'intervallo compreso tra 450.000 e 670.000 con una prevalenza tra lo 0,75 e l'1,1% sulla popolazione.**

Nella **Sezione B)** si presenta la **situazione italiana nel contesto europeo**, utilizzando come elementi di riferimento una selezione degli indicatori definiti dalla "Raccomandazione EUCERD sugli indicatori chiave per i Piani e le Strategie Nazionali per le MR" del giugno 2013.

La parte più ampia del Rapporto si sviluppa nella **Sezione c)** e offre una focalizzazione più specifica sul contesto nazionale e regionale approfondito in diversi sotto paragrafi che offrono una visione descrittiva, analitica, comparativa e valutativa.

## Associazioni

In questa Sezione si evidenzia la presenza sul nostro territorio di **1.079 sedi operative di associazioni d'utenza per le MR e 695 sedi legali**, come riportato da un censimento realizzato dal Tavolo Tecnico Interregionale MR nel 2012/2013 per conto del Ministero della Salute.

## Informazione

Nel sotto paragrafo dedicato all'**informazione** si evidenzia che, nonostante la pluralità di fonti di informazione: il sito di Orphanet, il Telefono Verde MR del CNMR dell'ISS, le help-line regionali, le linee telefoniche e gli sportelli dedicati istituiti da diverse Regioni, le Associazioni, ecc., **il reperimento delle notizie rimane essere una criticità per la persona con MR e i suoi familiari.**

## Formazione

Anche la **formazione** ha ampi spazi di miglioramento se si considera che il **ritardo diagnostico**, stimato in un recente studio, è pari a 6,5 anni ed è legato a una consistente difficoltà, soprattutto da parte **del pediatra di libera scelta e/o del medico di medicina generale a interpretare una sintomatologia complessa e a formulare un sospetto diagnostico.** Per migliorare la consapevolezza e la conoscenza dei professionisti sanitari sulle MR si rileva quindi la necessità di sviluppare opportune azioni di natura formativa (appena 42 i corsi ECM nel 2014 sul tema delle MR) anche nei percorsi formativi di base e specialistici. Ed è proprio in base a ciò che la SIMG, in collaborazione con UNIAMO ha realizzato il progetto "**CONOSCERE PER ASSISTERE**" avviato nel 2010 e tutt'ora in corso. Nei 14 corsi regionali realizzati finora sono stati coinvolti oltre 500 pediatri di libera scelta/del medico di medicina generale.

## Ricerca e sperimentazioni cliniche

Nel campo delle **Ricerca** invece **l'Italia gioca un ruolo importante nel panorama internazionale:** nel 2014 solo

Germania e Francia hanno superato l'Italia e l'Inghilterra come capofila dei progetti finanziati con il Settimo Programma Quadro della Ricerca: l'Italia è stata capofila di 27 progetti e ha partecipato come partner a 123 progetti.

## Registri

Parte integrante del sistema di monitoraggio sono i **Registri**, sia quello Nazionale sia quelli Regionali, che anche se non ancora tutti a pieno regime, in questi anni hanno posto le basi perché questo possa avvenire nel breve – medio termine, e sono un esempio di Registro pubblico europeo.

## Bio-banche

Un incremento importante hanno registrato invece le Biobanche quasi 95.000 i campioni biologici conservati nelle bio-banche afferenti al *Telethon Network of Genetic Biobanks* al 30.09.2014 rispetto ai poco più di 78.000 del settembre 2012.

## Centri di competenza

La situazione delle Regioni è abbastanza diversificata sul punto della definizione dei centri di competenza/presidi della rete per le MR non solo in riferimento al numero di centri per milione di abitanti, dove si passa dal 1,3 della Regione Marche al 12,8 per la Regione Molise (dato medio nazionale: 3,3) ma, anche e soprattutto, in relazione ai criteri operativi utilizzati per la definizione dei centri e alle relative modalità di individuazione.

## Screening neo-natale

Attualmente il pannello delle patologie metaboliche sottoposte a screening neo-natale esteso, prestazione extra LEA, non è omogeneo sul territorio nazionale e si registra un'elevata eterogeneità dei comportamenti fra le regioni italiane, come del resto fra i vari paesi dell'Unione Europea (UE).

## Farmaci Orfani

Nell'ultimo triennio è cresciuto il numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia: si passa dai 44 del 2012 ai

63 del 2014: oltre l'80% dei farmaci orfani approvati in UE è disponibile in Italia. L'aumento del numero dei farmaci orfani è accompagnato da un incremento sia dei consumi di farmaci orfani, misurato in termini di *Defined Daily Dose* (DDD), che passa dai 7,5 milioni del 2013 ai 8,5 milioni del 2014 (+13,3%), sia della spesa per i farmaci orfani che passa dai 917 milioni di € del 2012 ai 1.060 milioni di € del 2014 (+15,6%).

## Servizi socio-sanitari, sociali e del lavoro

In ragione dei bisogni assistenziali che esprimono, le persone con MR vengono, infatti, generalmente indirizzate al più generale sistema dei servizi per le persone con disabilità, in maniera analoga a quanto avviene nella generalità dei Paesi Europei. Le famiglie sostengono un notevole costo economico e sociale per fronteggiare le necessità di assistenza della persona con MR: la presenza di una MR viene considerata come un potenziale fattore di rischio di esclusione sociale del nucleo familiare. I dati di un lavoro svolto dalla Regione Lombardia nel 2012-2013, evidenziano una spesa annua che mediamente supera i 2.500 € annui a carico delle famiglie per assistere le persone con maggiore gravità e con maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese (58% verso 42% della popolazione generale), senza contare le ricadute psicologiche sui progetti di vita di famigliari e caregiver.

Le MR costituiscono quindi uno straordinario banco di prova di efficacia e di efficienza per il Sistema Sanitario Nazionale, ma lo sono ancor di più per il medico di famiglia nel suo approccio umano al paziente e nella sua professionalità competente.

A fare diagnosi sono soprattutto gli specialisti in più di 8 casi su 10, mentre i medici di medicina generale ipotizzano una MR solo nel 4,2% dei casi (i pediatri nel 16,75), pur sapendo che tra i 1500 assistiti di un medico di famiglia vi dovrebbero essere dai 4 agli 8 pazienti con MR.

Anche quando la diagnosi viene effettuata da un centro di riferimento, spesso è il paziente stesso che funge da raccordo con il proprio medico, riportando i contenuti

della comunicazione e nello stesso tempo ponendo domande su prognosi e prospettive terapeutiche.

Tutto ciò denota una totale mancanza di informazioni e di strumenti utili per aiutare il medico di medicina generale sia nel suo percorso formativo, sia nel suo lavoro quotidiano nei confronti di tali pazienti.

Obiettivo di un efficace ed efficiente SSN dovrebbe essere quello di far crescere nei medici di famiglia la cultura delle MR per migliorare le risposte assistenziali e di conseguenza la qualità di vita dei propri

pazienti. Andrebbero quindi colmate sia le carenze informative (normativa vigente, centri di riferimento locali, diritti all'essenziale ticket), sia carenze formative (ECM - ASL - industria farmaceutica) che porrebbero il medico di famiglia a ricoprire quel ruolo di indirizzo ad un centro specialistico al primo sospetto, e di tramite tra centro e paziente e di garanzia della continuità assistenziale.

Tutto ciò potrà avvenire solo attraverso un movimento di sensibilizzazione e di corretto indirizzo sul tema e sui problemi

delle MR, attraverso una reale, efficace ed efficiente collaborazione tra il medico di famiglia, gli specialisti e le associazioni dei pazienti (questi ultimi utile cerniera tra il medico e il paziente ma anche supporto informativo e orientativo per i medici nel loro lavoro).

La sfida e l'obiettivo che accomuna e unisce pazienti, professionisti ed erogatori di prestazioni è garantire la migliore risposta nel momento del bisogno.

*Il testo integrale del rapporto è disponibile sul sito [www.uniarno.org](http://www.uniarno.org).*