

Le rare cure d'Italia

Ai malati rari l'Italia dedica sempre maggiore attenzione, ma potrebbe fare decisamente di più. Soprattutto dal punto di vista dell'integrazione socio-sanitaria, della cura delle famiglie, dei percorsi di presa in carico e delle diagnosi, ancora al ralenti. Basti pensare che, per colpa di una formazione dei medici quanto meno carente, il ritardo diagnostico è di 6,5 anni. Intanto, crescono le terapie disponibili e il nostro Paese si piazza bene nella ricerca, così come nella leadership di progetti internazionali.

Ma agli oltre 670mila malati che la federazione delle associazioni di pazienti

"Uniamo" stima nel primo rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, mancano soprattutto certezze: dalla tempestività della diagnosi alla garanzia di una presa in carico omogenea sul territorio, che scongiuri l'effetto "roulette russa" per chi sia nato o viva nella Regione sbagliata.

E mancano all'appello Pdta certi e garantiti, così come servirebbero percorsi di integrazione socio-sanitaria capaci di far sentire anche questi pazienti un po' meno "rari".

GOBBI A PAG. 8-9



Da Uniamo il primo report sulla condizione delle persone con patologia orfana in Italia

Tanta sete di welfare tra i rari

Bilancio positivo su R&S e farmaci - I nei: integrazione, Pdta e diagnosi tardiva

DI BARBARA GOBBI

Ai malati rari l'Italia dedica sempre maggiore attenzione, ma potrebbe fare decisamente di più. Soprattutto dal punto di vista dell'integrazione socio-sanitaria, della cura delle famiglie, dei percorsi di presa in carico (i Pdta sono un fenomeno random) e delle diagnosi al ralenti. Basti pensare che, per colpa di una formazione dei medici quanto meno carente, oggi il ritardo diagnostico (registrato da uno studio tra Regione Lombardia e Crea Sanità, v. anche Il Sole-24Ore Sanità n. 23/2015) è pari a 6,5 anni.

A fotografare la situazione è il primo Rapporto sulla condizione in Italia delle persone con malattia rara, presentato giovedì scorso a Roma alla Camera dei deputati dalla Federazione italiana malattie rare Uniamo e supportato da Assobiotec.

«Un lavoro voluto dalla Federazione - spiega la presidente **Renza Barbon Galuppi** - che è riuscita a mettere insieme dati informativi utili e indicatori di processo, anche grazie al contributo dei diversi stakeholder, che evidenziano come l'Italia giochi un ruolo importante in Europa nel campo della ricerca e della programmazione sanitaria. Certo è che deve fare un passo in avanti nell'integrazione socio-sanitaria e sociale. Questo rapporto può essere visto come uno strumento di monitoraggio del Piano nazionale malattie rare, documento che non deve essere solo di programmazione sanitario ma anche sociale, come indicato dalle raccomandazioni europee».

Il report rispecchia la complessità di un quadro inevitabilmente composito, che tiene conto delle normative europee, degli input che arrivano dalla rete Ue

Eurordis che unisce le associazioni di pazienti, del quadro della ricerca e delle più recenti novità in Italia, come il Pnmr di cui finalmente a ottobre 2014 si è dotato anche il nostro Paese. L'Italia è in una buona posizione, nelle classifiche Ue, per ricerca e farmaci orfani, così

come per l'eccellenza di alcuni modelli regionali - che però scontano una forte eterogeneità - per l'esistenza di help-line istituzionali di riferimento per i pazienti e per un sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale, che fa capo al Centro nazionale malattie rare presso l'Iss. Ma ancora oggi non si hanno certezze, per le voragini del sistema di raccolta dati, sul numero esatto dei malati. In base alle conoscenze disponibili il report azzarda una stima: «Il numero complessivo di persone con malattia

rara - si legge - si colloca nell'intervallo compreso tra 450.000 e 670mila con una prevalenza tra lo 0,75% e l'1,1% sulla popolazione. Il rapporto dà conto anche della galassia delle associazioni (troppe?): sono 1.079 le sedi operative e 695 le sedi legali. In crescita gli utenti del sito di Orphanet (da 4,4 milioni nel 2012 a 5,4 milioni nel 2014), buoni i dati sul telefono verde dedicato (circa 2mila contatti l'anno) e tante le linee telefoniche e gli sportelli dedicati. Ciò malgrado, però, il reperimento delle notizie continua a rappresentare una criticità per i diretti interessati e per i loro familiari. Un "nodo" da sciogliere, attribuibile in buona parte alla «consistente difficoltà, soprattutto del pediatra di libera scelta o del Mmg, a interpretare una sintomatologia complessa». Non a caso: nel 2014 sono stati appena 42 i corsi Ecm sul tema delle malattie rare.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Numero di corsi Ecm dedicati alle malattie rare

Ricerca per parola chiave "malattia rara" e "malattie rare" - Totale e per tipologia di formazione

Anno	Numero di corsi Ecm dedicati alle malattie rare	Tipologia di formazione		
		Formazione residenziale	Formazione sul campo	Fad
2012	25	25	0	0
2013	33	32	0	1
2014	42	40	0	2

Fonte: Banca dati corsi Ecm Agenas - Periodo di riferimento: 2012-2014
Tipologia di informazione: Output - Area del Pnmr di riferimento: 7

Pdta approvati sulle malattie rare (31/12/2014)

Regione	N.	Regione	N.	Regione	N.
Abruzzo	In via di def.	Liguria	In via di def.	Puglia	In via di def.
Basilicata	No	Lombardia	110	Sardegna	No
Calabria	In via di def.	Marche	n.d.	Sicilia	In via di def.
Campania	In via di def.	Molise	No	Toscana	17
Emilia R.	6	Pa Bolzano	1	Umbria	1
Friuli V.G.	1	Pa Trento	1	V. d'Aosta	5
Lazio	34	Piemonte	5	Veneto	1

Fonte: Uniamo, progetto "Carosello" - Periodo di riferimento: 2014
Tipologia di informazione: Output - Area del Pnmr di riferimento: 4

Il confronto internazionale sui centri

Paese	N. di centri di competenza per le malattie rare (dic. 2013)	Tasso ogni 1.000.000 abitanti
Repubblica Ceca	8	0,8
Croazia	6	1,4
Danimarca	100-120	17,8-21,3
Estonia	1	0,8
Francia	131	2,0
Italia*	196	3,2
Norvegia	10	2,0
Regno Unito	50-60	0,8-0,9
Spagna	78	1,7
Svezia	18	1,9

(*) A marzo 2015

Problematiche lavorative famigliari di riferimento

Derivanti dalle necessità assistenziali del malato nei primi 3 anni dall'insorgenza dei sintomi e negli ultimi 12 mesi (Lombardia, n=502, 2013)

Problemi lavorativi	... nei primi 3 anni	... negli ultimi 12 mesi
Necessità di riduzione dell'orario di lavoro	23,3%	10,0%
Ritirato dal lavoro	11,9%	5,4%
Difficoltà a mantenere il lavoro	11,8%	9,3%
Ricorso al congedo straordinario	6,5%	3,5%
Necessità di cambiare lavoro	4,5%	0,5%

Indagine Eupolis Lombardia/Sinodé 2012/2013 "Malattie rare": rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno"

N. patologie incluse nello screening neonatale

Screening esteso per le malattie metaboliche

Regione	N.	Regione	N.
Abruzzo	1	Pa Bolzano	35
Basilicata	2	Pa Trento	25
Calabria	n.d.	Piemonte	3
Campania	48	Puglia	1
Emilia R.	28	Sardegna	34
Friuli V.G.	3	Sicilia	35
Lazio	42	Toscana	58
Liguria	52	Umbria	50
Lombardia	57	Valle d'Aosta	3
Marche	49	Veneto	27
Molise	50		

Fonte: Tavolo tecnico interregionale malattie rare
Periodo di riferimento: 2014
Tipologia di informazione: Output
Area del Pnmr di riferimento: 9

Sperimentazioni cliniche

Numero complessivo di studi clinici autorizzati negli ultimi 3 anni in Italia e in Europa

Anno	Italia	Europa
2012	697	3.943
2013	583	3.383
2014	n.d.	n.d.

Numero di farmaci orfani (Omp) complessivamente approvati nella Ue e disponibili in Italia

Anno	Numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia (dato al 31 dicembre)	Numero di nuove autorizzazioni nell'anno	Numero di farmaci orfani complessivamente approvati nell'Unione europea	Numero di nuove approvazioni nell'Unione europea nell'anno
2012	61	10	78	10
2103	68	7	85	7
2014	81	13	100	15

Spesa e consumo di farmaci orfani in Italia negli ultimi 3 anni e confronto con il totale dei consumi

Anno	Consumo di farmaci orfani (in Ddd) (mln)	Consumi totali di farmaci (in Ddd) (mln)	Totale della spesa per farmaci orfani (mln €)	Totale della spesa farmaceutica (mln €)
2012	5,9	1.095	671	11.488
2013	7,5	1.119	917	11.226
2014	8,5	1.136	1.060	10.998

Fonte: Aifa - Periodo di riferimento: 2014 - Tipologia di informazione: Output - Area del Pnmr di riferimento: 10

