

UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy



MonitoRare

Quinto rapporto sulla condizione
della persona con
Malattia Rara in Italia

anno
2019

sommario

Prefazione	3
Introduzione	5
Executive summary	7
A. Le malattie rare: una sfida di sistema	12
1. Il nodo delle risorse a sostegno delle persone con malattia rara: dal finanziamento del sistema sanitario nazionale ai fondi sociali e socio-sanitari	12
2. Il quadro normativo italiano nel contesto europeo	19
2.1 Il quadro normativo europeo	19
2.1.1 L'attività di EURORDIS nel 2018	22
2.2 La rete nazionale italiana per le malattie rare	28
2.2.1 L'attività di UNIAMO nel 2018	34
3. Le persone con malattia rara in Italia	39
3.1 Il Registro Nazionale e i Registri Regionali delle Malattie Rare	39
3.2 Le persone con malattia rara in Italia: un tentativo di stima	40
3.2.1 La composizione per età	43
3.2.2 La composizione per gruppi di patologie	43
3.2.3 L'incidenza: una prima approssimazione	47
4. La metodologia di lavoro del quinto rapporto	48
B. La situazione italiana nel contesto europeo	52
C. Il panorama italiano	58
1. Responsabilità Sociale	58
1.1 Associazioni	61
1.2 Informazione	68
1.3 Formazione	80
2. Ricerca	83
2.1 Ricerca e sperimentazioni cliniche	86
2.2 Bio-banche di ricerca	99
2.3 Registri di ricerca, registri di pazienti	101
3. Assistenza	104
3.1 Rete per le malattie rare e centri di competenza	106
3.2 Prevenzione: screening e laboratori di genetica	113
3.3 Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale	124
3.4 Farmaci	129
3.5 Servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro	141
D. Lo stato di implementazione delle azioni previste dal Piano Nazionale 2013-2016	154
1. Il livello nazionale	154
2. Il livello regionale	158
E. Conclusioni	172
Bibliografia	175
Elenco degli acronimi e delle sigle utilizzati	177
Ringraziamenti	178
Associazioni affiliate ad UNIAMO	179



prefazione

Yann Le Cam

Chief Executive Officer, EURORDIS - Rare Diseases Europe

Questa quinta edizione di *MonitoRare* segna i 10 anni della raccomandazione del Consiglio su un'azione europea nel campo delle malattie rare adottata dalla Commissione europea, dal Consiglio, dal Parlamento europeo, dal Comitato europeo delle regioni, dal Comitato economico e sociale europeo, dall'Unione europea. Questa delicata legislazione ha richiesto ai 28 Stati membri, che hanno sviluppato e adottato questa raccomandazione, lo sviluppo, l'adozione e l'attuazione di piani nazionali per le malattie rare.

La politica europea migliora la vita delle persone che vivono con una malattia rara. La vita dei pazienti e delle famiglie che affrontano le sfide delle malattie potenzialmente letali o gravemente debilitanti è significativamente cambiata rispetto a 20 anni fa. Questi cambiamenti positivi derivano da nuove conoscenze e dalla loro applicazione, da nuove risorse e dalla loro diffusione, da nuove modalità di organizzazione. Questi cambiamenti sono innescati dalla mobilitazione di pazienti e famiglie, medici ospedalieri, ricercatori, soggetti economici delle industrie sanitarie e del digitale, dipendenti pubblici e responsabili politici. Ma ciò che consente a questa emergenza di tradursi in benefici per la società, progressi concreti per le persone, è il quadro normativo.

Le basi della politica sulle malattie rare in Europa e in Italia sono i regolamenti dell'UE sui medicinali orfani (1999), sull'uso pediatrico dei medicinali (2006), sulle terapie medicinali avanzate (2007), così come la comunicazione della Commissione (2008) e raccomandazione del Consiglio (2009) su un'azione europea nel settore delle malattie rare, la direttiva sul diritto dei pazienti alla sanità transfrontaliera (2011), il lancio di 24 reti di riferimento europee per le malattie rare (2017), il lancio del European Joint programme co-finanziato per le malattie rare (2019), oltre 900 milioni di euro dedicati alle malattie rare nel 7° Programma Quadro - Horizon 2020, progetti essenziali sostenuti dal programma di sanità pubblica dell'UE.

La politica nazionale migliora la vita delle persone che vivono con una malattia rara. L'Italia è uno dei principali Stati membri in questi processi dell'UE. L'Italia mostra un forte impegno con il suo Piano Nazionale, l'identificazione e il sostegno ai centri di competenza a livello regionale e nazionale, una cultura dei registri a livello regionale o di malattia. Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha svolto un ruolo essenziale di coordinamento nella preparazione e nella promozione dei piani nazionali in tutta Europa. L'AIFA è un'istituzione innovativa che raccoglie le sfide delle malattie rare e svolge un ruolo molto importante nel lavoro scientifico, normativo e politico dell'UE. L'Italia ha diversi leader nel settore farmaceutico e biotecnologico per le malattie rare.

Le organizzazioni di pazienti sono l'incarnazione, l'ispirazione, l'anima di queste azioni, la voce delle persone che vivono con una malattia rara. La recente adozione della legge italiana sullo Screening neonatale esteso è un punto di riferimento da elogiare che a sua volta stimolerà azioni politiche simili in altri Stati membri e, auspicabilmente, una convergenza europea. Senza dubbio, queste azioni combinate migliorano la vita delle persone. Lavorare insieme come partner è il fattore chiave del successo: nelle malattie rare, i successi sono direttamente correlati alla collaborazione.

Politiche, avanzamento scientifico, traslati in nuovi strumenti diagnostici o farmaci o tecnologie assistive si traducono in sopravvivenza, migliore qualità della vita, nuove speranze.

Stiamo vivendo un momento emozionante. Ci sono le tanto sognate ed enormi opportunità dalla scienza e dalla tecnologia, che si traducono in innovazione. L'ultimo decennio ha generato test diagnostici genetici per la maggior parte delle malattie rare, affidabili tecnologie di screening neonatale, potenziale di sequenziamento dell'intero genoma nella pratica medica di routine, imaging medico rivoluzionario, procedure chirurgiche più efficaci e meno invasive, molti più dispositivi medici e tecnologie assistive, oltre 200 nuovi farmaci, e ora arrivano il primo gene curativo o terapia cellulare per ADA-SCID grazie a Telethon Italia, per l'atrofia muscolare spinale, per i tumori rari con terapie CART-T e persino per una malattia rara incorporata nella cultura italiana come la Beta-talassemia. La vera sfida di queste innovazioni è che sono utili solo quando significative per i pazienti e accessibili per la società.

Il nostro obiettivo comune dovrebbe ora essere quello di migliorare gli esiti sociali e sanitari delle persone con malattia rara. Non dovremmo più concentrarci solo su centri di competenza, registri, metodi per valutare il valore medico o economico di un nuovo intervento terapeutico; sono tutti necessari, ma sono i tubi; cosa conta è la qualità dell'acqua del rubinetto alla fine del tubo; e questo è l'esito finale della persona.

Oggi le opportunità e le sfide richiedono una visione più ampia affinché la nostra società sia consapevole della tragedia di essere affetti da una malattia rara e del potenziale di vivere una vita intera con una malattia rara; l'essere umano ha bisogno di essere rimesso al centro, la vita di una persona con una malattia rara vale come qualsiasi altra vita; in questa quarta rivoluzione industriale, la società e i sistemi sanitari devono adattarsi per accogliere l'innovazione trasformativa e riconoscere il nuovo ciclo economico dell'innovazione; collettivamente, dobbiamo avere il coraggio di innovare di più nei processi - nei processi di valutazione scientifica ed economica e nei processi decisionali - riequilibrare alcuni poteri economici per creare la condizione di un nuovo accordo che consenta di portare l'innovazione scientifica e la tecnologica alle persone mentre riduciamo le disuguaglianze.

EURORDIS sta promuovendo la causa delle malattie rare alla Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti umani poiché è qui che sono le nostre sfide future, nella Convenzione delle Nazioni Unite sulle disabilità, per riconoscere l'interconnessione, posizionando le malattie rare negli Obiettivi di sviluppo sostenibile 2030 SDG, promuovendo le malattie rare nella prossima Dichiarazione politica delle Nazioni Unite sulla copertura sanitaria universale, con l'obiettivo di una risoluzione delle Nazioni Unite sulle malattie rare e un programma dell'Organizzazione Mondiale della Salute sulle malattie rare.

Non possiamo lasciare al caso come affrontare le sfide attuali. Abbiamo maggiori possibilità di un futuro migliore se noi prepariamo questo futuro. A tal fine, EURORDIS sta conducendo un progetto di natura previsionale - "Rare 2030" - con partners nel Regno Unito, Germania e Italia che coinvolgono l'istituto di ricerca italiano ISINOVA, due leader europei delle Reti Europee di Riferimento (ERN) Luca Sangiorgi per le malattie ossee rare e Maurizio Scarpa per le malattie metaboliche rare, in collegamento con tutte le 24 Reti. Questo progetto coinvolge più di 20 italiani nel gruppo di esperti, che identificherà le tendenze, le opportunità e le sfide per progettare il possibile scenario del 2040 ed elaborerà le opzioni politiche per arrivare al nostro scenario collettivamente preferito verso il 2030. Questo sforzo collaborativo è una preparazione per la politica e le azioni future.

È necessaria una nuova legislazione UE per mobilitare tutti gli Stati membri e tutte le parti interessate sul miglioramento dei risultati sanitari e sociali dei pazienti, con una valutazione qualitativa e quantitativa per misurare una sopravvivenza più lunga, una migliore qualità di vita e l'inclusione sociale. L'approccio olistico alle cure, l'integrazione di aspetti medici e sociali è fondamentale nelle nuove strategie. La partecipazione attiva del paziente rende possibile il feedback della sua esperienza, la co-creazione di soluzioni, azioni autonome e responsabili.

Dobbiamo monitorare l'attuazione delle politiche europee e nazionali passate, recenti e future, nonché verificare come influiscono sul miglioramento degli esiti sanitari e sociali, anche attraverso la collaborazione, strutturata e integrata. Questo è ciò che MonitoRare è e per questo motivo è sempre più considerato come un riferimento in Italia e un modello d'ispirazione per gli altri paesi in Europa. Voglio porgere ad UNIAMO e ai suoi partners le mie congratulazioni per questo importante risultato.



introduzione

Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO F.I.M.R. APS Onlus

1999-2019: 20 anni a servizio della comunità delle persone con malattia rara.

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è stata costituita nel 1999 – nel periodo in cui venivano gettate le basi della politica sulle malattie rare in Europa e in Italia – da alcuni rappresentanti di associazioni di persone con malattia rara già affiliati ad EURORDIS, la federazione di riferimento a livello europeo per le associazioni del settore delle malattie rare, con l'obiettivo di unirsi per essere un'unica voce su argomenti specifici come l'assistenza, l'accessibilità alla cura, la ricerca e con l'impegno di *“costruire una strategia europea unica globale integrata a lungo termine rispondente ai bisogni delle persone affette da patologie rare in tutta l'Europa capace di mettere a sistema la complessità degli interventi”*.

Un impegno che continua, cresce e si rinnova e che vede oggi impegnate in Italia ben 116 associazioni di patologie rare che unite nella Federazione ne promuovono la missione: *“migliorare la qualità della vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie”*.

2009-2019: 10 anni di Raccomandazioni sulle azioni europee nel campo delle malattie rare

La prima decade degli anni Duemila, grazie alla sinergia *“persone con malattia rara-istituzioni”*, è stata scandita da fondamentali atti normativi a livello europeo che hanno dato una precisa impronta alle politiche sanitarie per le malattie rare e si è chiusa con l'importante approvazione a giugno 2009 delle Raccomandazioni del Consiglio Europeo sulle azioni europee nel campo delle malattie rare, volte ad istituire misure a livello europeo per migliorare le conoscenze sulle malattie rare nonché sulla cura e sulla qualità della vita delle persone con malattia rara. Le Raccomandazioni hanno avuto, da un lato, il fondamentale merito di stimolare gli Stati Membri ad attivare i percorsi di programmazione dei Piani/delle Strategie Nazionali in materia di malattie rare e, dall'altro, di tracciare la rotta rispetto alle strategie da sviluppare per migliorare, la diagnosi, la cura e l'assistenza delle persone con malattia rara che i provvedimenti degli anni successivi hanno gradualmente implementato (basti pensare, da ultimo, agli *European Reference Networks*).

2015-2019: 5 anni di *“MonitoRare – Il rapporto sulla condizione della persona con malattia rara in Italia”*

Il processo di empowerment delle persone con malattia rara e delle loro organizzazioni di riferimento – anch'esso già riconosciuto e promosso nelle Raccomandazioni del 2009 – ha portato 5 anni fa la Federazione a decidere di intraprendere un'altra nuova e stimolante sfida: realizzare un rapporto periodico sulla condizione della persona con malattia rara in Italia. Il progetto è nato con obiettivi ambiziosi:

- ▶ offrire alla Federazione e alle associazioni affiliate uno strumento per l'analisi e la valutazione comparata del sistema nazionale e dei diversi sistemi regionali per l'assistenza alle persone con malattia rara anche attraverso la verifica dello stato di attuazione delle azioni previste dal PNMR 2013-2016;
- ▶ favorire la partecipazione attiva delle persone con malattia rara e dei loro rappresentanti associativi nell'esercizio del diritto di cittadinanza nel SSN/SSR (*empowerment individuale*);
- ▶ offrire a tutti i portatori di interesse del settore uno strumento operativo per il miglioramento delle qualità dell'assistenza alle persone con malattia rara (*empowerment organizzativo*);
- ▶ contribuire a mantenere il tema delle malattie rare al centro del dibattito politico in ambito sanitario e socio-sanitario per il miglioramento della qualità della vita delle persone con malattia rara e dei loro familiari (*empowerment di comunità*).

Parafrasando il titolo di uno dei primi noti progetti della Federazione, il claim del rapporto “MonitoRare” potrebbe essere “conoscere per decidere”: al fine di pianificare al meglio la risposta alle sfide poste dalle malattie rare abbiamo esigenza di informazioni sull’epidemiologia, sull’accesso alla diagnosi, alla cura e all’assistenza e ai servizi sociali, sui programmi di ricerca, oltre alla necessità di avere un chiaro quadro giuridico, organizzativo ed economico di facile accesso.

2019 – 2030: verso il futuro

Gli importanti anniversari che si festeggiano quest’anno non devono, però, allentare la nostra tensione verso i nuovi traguardi da raggiungere per dare risposte alle, purtroppo ancora numerose, esigenze ancora insoddisfatte delle persone con malattia rara a cominciare dall’esigenza di una presa in carico olistica centrata sulla persona intesa nella sua globalità, integrando gli aspetti sanitari e quelli sociali come proposto dal recente documento programmatico di EURORDIS e dei suoi membri “Accesso all’assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno”. Una meta ambiziosa che richiede interventi organici, integrati fra di loro e co-progettati con i diversi stakeholder da realizzare dentro ad un quadro di programmazione condiviso.

Salute, integrazione scolastica, opportunità di inserimento lavorativo, sport, tempo libero, possibilità di viaggiare, ausili, assistenza domiciliare, telemedicina ... questi alcuni degli aspetti attraverso i quali passa il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara.

Auspiciando la possibilità di proseguire su questo fondamentale percorso di collaborazione con tutti i portatori di interesse del settore delle malattie rare, voglio esprimere la mia personale gratitudine a quanti hanno sostenuto UNIAMO F.I.M.R. APS nel complesso cammino di questi anni e, non ultimo, hanno collaborato attivamente alla redazione del presente Rapporto mettendo a disposizione dati, informazioni e conoscenze. In particolare Assobiotec che ne ha reso possibile la realizzazione. Un ringraziamento che va chiaramente esteso a tutte le persone con malattia rara e/o loro familiari che quotidianamente lottano per un futuro migliore e alle cui istanze e proposte auspico che questo Rapporto sia in grado di dare nuovamente efficacemente voce.