



La situazione italiana
nel contesto europeo

b ■ La situazione italiana nel contesto europeo

Romano Astolfo

Paola Bragagnolo¹

La “Raccomandazione EUCERD sugli indicatori chiave per i Piani/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare” del 6 giugno 2013, ha definito, per la prima volta, un sistema di riferimento per confrontare lo stato dell’arte dei diversi Paesi nel settore delle malattie rare. La raccomandazione fornisce, infatti, un elenco di 21 indicatori la cui finalità è quella di assicurare la possibilità di rilevare, su base annuale, dati e informazioni rilevanti sul processo di pianificazione e di implementazione dei piani/delle strategie nazionali sulle malattie rare nei diversi Paesi Membri. I 21 indicatori coprono, con un diverso grado di dettaglio, tutte le diverse aree della Raccomandazione del Consiglio 2009 come evidenziato in figura.

Nonostante i limiti metodologici di alcuni degli indicatori proposti (di cui si è riferito fin dalla prima edizione di “MonitoRare” a cui si rimanda per una più completa disamina²), il merito della Raccomandazione EUCERD è molto importante perché ha orientato alla raccolta di una base comune di informazioni di rilevante valore di cui non solo la Commissione Europea può disporre per verificare l’implementazione della “Raccomandazione del Consiglio Europeo dell’8 giugno 2009 su un’azione nel settore delle malattie rare” ma che anche i singoli Stati Membri possono avere a disposizione sia per verificare dove si posizionano nel confronto con gli altri Paesi sia per elaborare degli

indicatori a livello nazionale, con i necessari adattamenti del caso, per monitorare e valutare l’attuazione dei propri Piani/Strategie.

Nella prima edizione di “MonitoRare” è stato presentato un quadro sintetico di confronto su scala europea utilizzando sia i prodotti delle Conferenze EUROPLAN II, previste nell’ambito del work-package n° 4 dell’EUCERD Joint Action (2012-2015), che i contenuti del Rapporto EUCERD 2014 (Parte V)³ nel quale, in forma discorsiva, era stata tratteggiata la situazione (“lo stato dell’arte sulle malattie rare”) di ogni Paese a tutto il 2013 con un particolare approfondimento su quanto specificatamente realizzato nell’ultimo anno di riferimento. Pur trattandosi di informazioni non recentissime, e non sempre disponibili con il dettaglio richiesto dalla Raccomandazione di EUCERD, il materiale raccolto è stato molto utile per farsi un’idea più chiara della (positiva) situazione italiana nel più generale panorama europeo. Nell’ambito della successiva Joint Action sulle malattie Rare – “RD-Action” (Giugno 2015-Maggio 2018), uno specifico work-package coordinato dal team della prof.ssa Kate Bushby dell’Università di Newcastle (UK) ha avuto il compito di aggiornare lo stato dell’arte sulle malattie rare attraverso la compilazione di un questionario on line relativo alla situazione a fine 2016. La compilazione è stata a cura e sotto la responsabilità di un Data Contributing Committee in ciascun Paese costituito dai rappresentanti presso il Commission Expert Group on Rare Disease, dal coordinatore di Orphanet per il Paese e dall’Alleanza Nazionale di riferimento delle persone

¹ Un particolare ringraziamento a Simona Bellagambi, rappresentante di UNIAMO F.I.M.R. onlus nel Consiglio Direttivo e nel Consiglio delle Alleanze di EURORDIS, per la preziosa collaborazione fornita nel recupero di parte delle informazioni considerate in questo capitolo

² Basti qui ricordare che alcune, importanti aree, come l’ambito dello screening neo-natale (es. numero di patologie considerate e percentuale di popolazione coperta) o la presenza di meccanismi per l’assunzione off-label di farmaci, non sono attualmente comprese nell’elenco degli indicatori chiave di EUCERD.

³ Rodwell C., Aymé S., eds., “2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe”, July 2014



ID	Indicatore	Area/e delle Raccomandazioni al Consiglio (2009)
1	Esistenza di regolamenti , leggi o equivalenti decisioni nazionali ufficiali, che supportano l'attuazione e lo sviluppo di un Piano Nazionale per le malattie rare	1
2	Esistenza di un Comitato di esperti sulle malattie rare	1
3	Rappresentanza ufficiale e permanente dei pazienti nelle fasi di sviluppo, monitoraggio e valutazione del Piano	6
4	Adozione della definizione EU di malattia rara	2
5	Presenza di una politica nazionale per la creazione di Centri di Competenza per le malattie rare	4
6	Numero di Centri di Competenza nazionali e regionali rispondenti alla politica nazionale	4
7	Partecipazione dei Centri di Competenza nazionali e/o regionali alle Reti Europee di riferimento (ERNs)	4
8	Il Piano/Strategia supporta lo sviluppo di e la partecipazione a un sistema di informazione sulle malattie rare	2
9	Esistenza di Help Line per le malattie rare	2, 6
10	Presenza di una politica nazionale sullo sviluppo, adattamento e attuazione di linee guida di pratica clinica	2
11	Tipo di classificazione/codifica usato dal sistema sanitario	2
12	Esistenza di una policy nazionale sui registri e la raccolta di dati sulle malattie rare	2, 3
13	Esistenza di programmi e/o progetti di ricerca per le malattie rare	3
14	Partecipazione in iniziative di ricerca europee e internazionali	3
15	Numero di Prodotti Medicinali Orfani (OMP) con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili nel Paese	5
16	Esistenza di un sistema governativo per l'uso compassionevole dei medicinali	5
17	Esistenza di programmi di supporto all'integrazione dei malati rari nella loro vita quotidiana	6
18	Esistenza di una policy/decisione per assicurare la sostenibilità a lungo termine del Piano/Strategia	7
19	Ammontare dei fondi pubblici allocati al Piano/Strategia	7
20	Fondi pubblici specifici allocati per la ricerca sulle malattie rare	3
21	Fondi pubblici specificatamente allocati per progetti/azioni di ricerca sulle malattie rare per anno dall'inizio del piano	3

con malattia rara. Nel nostro Paese hanno contribuito con questi ruoli il Prof. Dallapiccola, la prof.ssa Facchin e la dott.ssa Bellagambi per UNIAMO F.I.M.R. Onlus. I dati conclusivi a livello europeo sono stati pubblicati nel corso del 2018 e sono disponibili al link www.rd-action.eu/rare-disease-policies-in-europe/. Anche in questa occasione il contesto italiano è uscito abbastanza positivamente dal confronto con il livello europeo. Ci riferiamo in particolare:

- all'intervenuta approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016;
- al modello organizzativo delle reti regionali delle malattie rare, in accordo con la policy nazionale, e all'eccellenza di diversi centri di competenza confermato anche dai dati sulla partecipazione agli *European Reference Networks* (ID 5-6-7), per i quali si rimanda alla Sezione C) par. 3. I "Rete per le malattie rare e centri di competenza" del rapporto;
- all'esistenza di più help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare (ID 8-9) per le quali si rimanda alla Sezione C) par. 1.2 "Informazione";
- al sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale (ID 11-12);
- al buon posizionamento del sistema italiano sul fronte della ricerca, pur in assenza di finanziamenti o di programmi di ricerca specificatamente dedicati alle malattie rare (ID 13-14), come confermano anche i dati presentati nella Sezione C) par. 2. I "Ricerca e sperimentazioni cliniche";

- all'accessibilità del farmaco anche attraverso i diversi percorsi definiti nel tempo (ID 15-16) di cui si parla più diffusamente nella Sezione C) par. 3.4 "Farmaci".

Per contro, in negativo, è stata evidenziata la mancata costituzione, con un evidente ritardo rispetto agli altri Paesi, del cd. "Comitato Nazionale"⁴ (ID 2-3) rappresentativo di tutti i diversi portatori di interesse del settore, con il compito di sovra-intendere allo sviluppo, all'implementazione e alla valutazione del Piano/della Strategia Nazionale per le malattie rare. Un altro aspetto di criticità rilevato è stata l'assenza di finanziamenti specificatamente dedicati all'implementazione del PNMR (ID 18): pur essendo una situazione condivisa con molti Paesi a livello europeo (15 dei 21 Paesi/Strategie Nazionali per le malattie rare attivi alla fine del 2016 non avevano un finanziamento specificatamente dedicato), dove la sostenibilità degli interventi previsti dal Piano/dalla Strategia Nazionale per le malattie rare è garantita attraverso il finanziamento generale del sistema sanitario, rappresenta a tutti gli effetti un elemento di criticità, soprattutto, in un momento di particolare innovazione e di profondi cambiamenti organizzativi.

Non essendoci particolari elementi di novità rispetto alle informazioni fornite nella precedente edizione di *MonitoRare* ci limitiamo in questa sede all'aggiornamento della fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD. Il quadro di sintesi che se ne può trarre è sostanzialmente invariato rispetto all'anno precedente. In negativo, oltre alla già citata mancata costituzione del Comitato Nazionale (ID 2), si registra ancora il mancato avvio operativo della nuova programmazione di settore (ID 1 e 3). A metà 2018 erano solo 3 i Paesi Membri che non si erano ancora dotati di un Piano/una Strategia Nazionale per le Malattie Rare mentre erano 25 Paesi Membri ad aver adottato un Piano/una Strategia Nazionale per le Malattie Rare⁵: 6 di questi, fra i quali quello italiano, risultavano però ormai scaduti. Al riguardo giova ricordare

che nella seconda metà del mese di Febbraio 2019 il Ministro della Salute Giulia Grillo, ha nominato i componenti del nuovo Tavolo di Lavoro che dovrà portare all'approvazione del secondo Piano Nazionale delle Malattie Rare (ID 1). Va positivamente segnalato il fatto che anche i rappresentanti delle persone con malattia rara sono stati inclusi nel Tavolo di lavoro (ID 3): fra i componenti vi è anche il presidente di UNIAMO F.I.M.R. Onlus.

Analogamente, in positivo, va segnalata il numero di farmaci orfani con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili in Italia (ID 15) e la positiva partecipazione degli HCP provider italiani alle ERNs (ID 7). Ad integrazione di questi elementi, va segnalata, come già ricordato, l'approvazione del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" pubblicato nella Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017, che, fra le altre cose, innova i nomenclatori dell'assistenza protesica e prevede l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare. Lo stesso provvedimento prevede anche l'inserimento nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie (peraltro oggetto già della Legge n. 167/2016) individuando le relative risorse necessarie al suo avvio. Grazie a questo ultimo provvedimento l'Italia si pone ai primi posti a livello europeo in termini di numero di screening neo-natali obbligatori (questo aspetto, però, come già segnalato sopra, non è ricompreso negli indicatori chiave per i Paesi/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare di cui alla Raccomandazione EUCERD del 6 giugno 2013). Da ultimo, si ricorda l'intervenuta approvazione della Legge 22 giugno 2016 n. 112 "Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare" che ha reso disponibili 90 milioni di euro per l'anno 2016, 38,3 milioni per l'anno 2017 e 56,1 milioni per l'anno 2018 che le Regioni stanno progressivamente implementando per la più

⁴ Estratto dal PNMR 2013-2016: "Quale strumento di governo del sistema, appare necessaria l'istituzione di un Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti (il Ministero della salute e gli altri Ministeri interessati, le Regioni, l'AIFA, l'ISS, Agenas e le Associazioni dei pazienti), con il compito di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e promozione sociale, della formazione, informazione e del sistema informativo, di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle MR e svolgere attività di monitoraggio".

⁵ Hedley, V. et. al '2018 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe' July 2018.



generale assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare (ID 17), fra i cui beneficiari rientrano anche numerose persone con malattia rara. Pur essendo terminata la “RD-Action”, nella primavera 2019 è stato avviato - sempre a cura dell’Università di Newcastle e con il contributo parziale del

progetto “Rare2030” (<https://www.rare2030.eu>) - il percorso di aggiornamento dei dati relativi allo stato dell’arte delle attività per le malattie rare nei Paesi dell’Unione Europea e in altri Paesi Europei, i cui risultati saranno valorizzati nella prossima edizione del rapporto.

Approfondimento



La fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD (al 31.12)

ID	Indicatore	ITALIA (2015)	ITALIA (2016)	ITALIA (2017)	ITALIA (2018)
1	Esistenza di regolamenti, leggi o equivalenti decisioni nazionali ufficiali, che supportano l’attuazione e lo sviluppo di un Piano Nazionale per le malattie rare	Sì, PNMR 2013-2016	Sì, PNMR 2013-2016	Sì, PNMR 2013-2016 (scaduto)	Nominato Tavolo di lavoro per nuovo PNMR
2	Esistenza di un Comitato di esperti sulle malattie rare	No. La sua costituzione è prevista nel PNMR 2013-2016 e prevede la rappresentanza degli stakeholder	No. La sua costituzione è prevista nel PNMR 2013-2016 e prevede la rappresentanza degli stakeholder	No. La sua costituzione è prevista nel PNMR 2013-2016 e prevede la rappresentanza degli stakeholder	No. La sua costituzione è prevista nel PNMR 2013-2016 e prevede la rappresentanza degli stakeholder
3	Rappresentanza ufficiale e permanente dei pazienti nelle fasi di sviluppo, monitoraggio e valutazione del Piano	No, solo consultazione in fase di sviluppo	No, solo consultazione in fase di sviluppo	No, solo consultazione in fase di sviluppo	Rappresentante associazioni PcMR fra i componenti del Tavolo di lavoro per nuovo PNMR
4	Adozione della definizione EU di malattia rara	Sì, le misure del Piano/strategia vengono applicate utilizzando la definizione UE	Sì, le misure del Piano/strategia vengono applicate utilizzando la definizione UE	Sì, le misure del Piano/strategia vengono applicate utilizzando la definizione UE	Sì, le misure del Piano/strategia vengono applicate utilizzando la definizione UE
5	Presenza di una politica nazionale per la creazione di Centri di competenza per le malattie rare	Sì, esistente, pienamente attuato	Sì, esistente, pienamente attuato	Sì, esistente, pienamente attuato	Sì, esistente, pienamente attuato
6	Numero di Centri di competenza nazionali e regionali rispondenti alla politica nazionale	Tutti (n=199) 3,3 centri per milione di abitanti	Tutti (n=199) 3,3 centri per milione di abitanti	Tutti 3,0 centri per milione di abitanti	Tutti 3,2 centri per milione di abitanti
7	Partecipazione dei Centri di Competenza nazionali e/o regionali alle Reti Europee di riferimento (ERNS)	In corso	Sì (n=66)	Sì (n=66)	Sì (n=66)
8	Il Piano/Strategia supporta lo sviluppo di e la partecipazione a un sistema di informazione sulle malattie rare	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET
9	Esistenza di Help Line per le malattie rare	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e professionisti)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e professionisti)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e professionisti)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e professionisti)
10	Presenza di una politica nazionale sullo sviluppo, adattamento e attuazione di linee guida di pratica clinica	No	No	No	No

ID	Indicatore	ITALIA (2015)	ITALIA (2016)	ITALIA (2017)	ITALIA (2018)
11	Tipo di classificazione/codifica usato dal sistema sanitario	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)
12	Esistenza di una policy nazionale sui registri e la raccolta di dati sulle malattie rare	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)
13	Esistenza di programmi e/o progetti di ricerca per le malattie rare	PROGETTI per le MR finanziati all'interno del programma generale di ricerca	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca
14	Partecipazione in iniziative di ricerca europee e internazionali	Si, E-Rare, IRDiRC, RD Connect	Si, E-Rare, IRDiRC, RD Connect	Si, E-Rare, IRDiRC, R Connect	Si, E-Rare, IRDiRC, RD Connect
15	Numero di Prodotti Medicinali Orfani (OMP) con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili nel Paese	66	71	94	-
16	Esistenza di un sistema governativo per l'uso compassionevole dei medicinali	Si	Si	Si	Si
17	Esistenza di programmi di supporto all'integrazione dei malati rari nella loro vita quotidiana	Si, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità	Si, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità	Si, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità	Si, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità
18	Esistenza di una policy/decisione per assicurare la sostenibilità a lungo termine del Piano/Strategia	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni
19	Ammontare dei fondi pubblici allocati al Piano/Strategia	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata.	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata.	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata.	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata.
20	Fondi pubblici specifici allocati per la ricerca sulle malattie rare	No	No	No	No
21	Fondi pubblici specificatamente allocati per progetti/azioni di ricerca sulle malattie rare per anno dall'inizio del piano	Informazione non disponibile ⁶	Informazione non disponibile ⁷	Informazione non disponibile ⁸	Informazione non disponibile ⁹

⁶ Vi sono progetti specifici per le malattie rare finanziati all'interno di programmi generali di ricerca.

⁷ Vi sono progetti specifici per le malattie rare finanziati all'interno di programmi generali di ricerca.

⁸ Vi sono progetti specifici per le malattie rare finanziati all'interno di programmi generali di ricerca.

⁹ Vi sono progetti specifici per le malattie rare finanziati all'interno di programmi generali di ricerca.