

Sanità24

Stampa

Chiudi

23 Lug 2015

Malati rari, ecco la prima fotografia in Italia

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, dell'attenzione alle famiglie, della presa in carico e della tempestività della diagnosi. Basti pensare che, per colpa di una formazione quantomeno carente, oggi il ritardo diagnostico (registrato da uno studio tra Regione Lombardia e Crea Sanità) è pari a 6,5 anni. A fotografare la situazione è il primo Rapporto sulla condizione in Italia delle persone con malattia rara, presentato oggi a Roma alla Camera dei deputati, dalla Federazione italiana malattie rare Uniamo e supportato da Assobiotec.

«E' stato un lavoro voluto dalla Federazione - spiega la presidente Renza Barbon Galluppi - 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 Piano nazionale malattie rare di cui finalmente a ottobre 2014 si è dotato anche il nostro Paese. L'Italia è in prima linea per ricerca e farmaci orfani, così come per l'eccellenza di alcuni modelli regionali - che però anche in questo caso 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 mancanza di un sistema di raccolta dati completo e attendibile, sul numero esatto dei malati. Sulla base delle conoscenze disponibili il report azzarda una stima: «il numero complessivo di persone con malattia rara - si legge nel rapporto - 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 rappresnetare 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.

La ricerca, i registri, le bio-banche e i laboratori. Nel campo delle ricerca l'Italia gioca un

ruolo importante nel panorama interazionale: nel 2014 solo Germania e Francia hanno superato l'Italia e l'Inghilterra come capofila dei progetti finanziati con il Settimo Programma Quadro: l'Italia è stata capofila di 27 progetti e ha partecipato come partner a 123 progetti. Rispetto alle sperimentazioni cliniche, si legge ancora nel rapporto, il numero complessivo di studi clinici autorizzati è calato nel 2013 rispetto al 2012, sia in Italia (dove si registra un - 16,4%) sia in Europa (-14,2%) in ragione della crisi economica. Complessivamente l'Italia detiene una quota pari al 17,2% della ricerca interventistica farmacologica rispetto all'Unione Europea, in linea rispetto agli anni precedenti. Gli studi clinici autorizzati sulle malattie rare (117) hanno rappresentato in Italia nel 2013 il 20,1% del totale degli studi.

Parte integrante del sistema di monitoraggio sono i Registri, sia quello nazionale che 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. Di fronte alla necessità dei Registri si aprono nuove frontiere con grandi dilemmi a cui rispondere: di chi è la proprietà del dato, che qualità è richiesta e che tipo di custodia è necessaria, salvaguardando la ricerca.

Un incremento importante hanno registrato 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. Positiva anche la valutazione sull'aumento del numero di accordi di bio-bancaggio sottoscritti dalle bio-banche con le associazioni delle persone con malattia rara che sono raddoppiati (da 5 a 11) nel periodo di tempo considerato.

Forte la crescita avvenuta in questi ultimi tre anni sia del numero di laboratori clinici considerati nel database di Orphanet, che sono globalmente passati dai 1.645 del 2012 ai 1.674 del 2014, che del numero malattie testate (+8,9%, da 3.205 a 3.491). Nello stesso periodo, per l'Italia si passa da 264 a 271 laboratori censiti nei quali le malattie testate passano da 794 a 1.165 (+46,7%). La graduatoria dei Paesi che offrono il maggior numero di test ricalca a grandi linee quella vista in precedenza per la ricerca, con qualche significativa differenza: la primo posto la Germania (1.880 geni), quindi la Spagna (1.635 geni), la Francia (1.472), l'Olanda (1.113) e l'Italia (1.101).

Farmaci orfani. Nell'ultimo triennio è cresciuto il numero di farmaci orfani disponibili in Italia: si passa dai 44 del 2012 ai 63 del 2014: oltre l'80% dei farmaci orfani approvati in EU è disponibile in Italia. L'aumento del numero di 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%). L'incidenza del consumo dei farmaci orfani sul totale del consumo di farmaci è passata dallo 0,67% allo 0,75%. Il dato assume una rilevanza ancora maggiore se consideriamo che il totale della spesa farmaceutica è sceso nello stesso periodo del 2%. Il combinato disposto di queste due leve fa sì che la spesa per farmaci orfani rappresenti nel 2014 il 9,6% del totale della spesa farmaceutica (in crescita rispetto al 8,2% dell'anno precedente).

Il numero di farmaci per le malattie rare compreso nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 13 del 2012 ai 22 del 2014; 11 nuovi inserimenti sono avvenuti nel corso del 2013 e 5 nel corso dell'ultimo anno. Tramite la stessa legge è possibile prescrivere l'utilizzo off-label di farmaci. Le richieste di riconoscimento di utilizzo off-label di farmaci per malattie rare presentate negli ultimi 3 anni sono state in totale 14 e sono state tutte accettate ad eccezione di una di quelle presentate nel 2012.

Il ruolo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare è andato gradualmente affermandosi nel tempo fino ad essere pienamente riconosciuto anche nel PNMR 2013-2016 che, fra i propri obiettivi, pone esplicitamente la necessità di “potenziare e valorizzare il ruolo dello Stabilimento chimico farmaceutico militare (SCFM) nell'assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti per le malattie rare”. Il numero (4 prima del 2012, 6 nel 2014) e le quantità di

produzioni autorizzate negli anni ai sensi del D.Lgs 24.4.06 n° 219 Articolo 5 non fanno altro che confermare questo quadro.

L'assistenza al paziente nelle Regioni. La situazione delle Regioni è abbastanza diversificata sul punto della definizione dei centri di competenza/presidi della rete per le malattie rare 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 (es. dove si spazia dall'auto-candidatura basata su auto-certificazioni a complessi sistemi di analisi di dati dei flussi informativi esistenti).

Disomogeneo anche il quadro dello screening neonatale esteso per le patologie metaboliche (prestazione extra LEA). Le Regioni, infatti, attualmente effettuano lo screening neo-natale esteso per un numero variabile da 1 a 58 malattie metaboliche (compresa fenilchetonuria); in Campania e Lazio il dato si riferisce a progetti pilota che non coinvolgono necessariamente tutti i neo-nati su base regionale. Abruzzo e Puglia effettuano solo gli screening obbligatori.

Percorso diagnostico terapeutico assistenziale. A parte la Sclerosi laterale amiotrofica, che beneficia di una linea di finanziamento dedicata derivante dall'Accordo n. 56 Conferenza Unificata del 25 maggio 2011 che prevedeva la definizione di Percorsi diagnostico terapeutico assistenziali, la realizzazione dei Pdta, eccetto per alcune Regioni (es. Lombardia, Toscana, Lazio, Emilia-Romagna e Piemonte-Valle d'Aosta), è ancora in fieri. Inoltre, rispetto alle esperienze sinora realizzate si evidenzia, pur nel comune rispetto della definizione di Pdta, un'elevata eterogeneità delle modalità e dei contenuti che rimanda alla necessità di condividere significati, contenuti e modalità di definizione dei Pdta, non ultimo con riferimento al fondamentale ruolo delle associazioni di rappresentanza dell'utenza in questo processo.

Servizi socio-sanitari, sociali e del lavoro. Le persone con malattia rara vengono 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 malattia rara: la presenza di una malattia rara vada 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 euro annui a carico delle famiglie per assistere le persone con maggiore gravità e un maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese (58% verso 42% della popolazione generale), senza contare le ricadute psicologiche e sui progetti di vita di familiari e caregiver. Gli oneri, in quanto la mancanza/carenza di alcune tipologie di offerta/prestazioni nella rete dei servizi a livello territoriale comporta un impegno di spesa non indifferente per le famiglie, soprattutto per le persone con malattia rara più gravi e quindi meno autonome, per far fronte alle quali si trova, non infrequentemente (un caso su cinque), nella necessità di ricorrere a supporti economici esterni al nucleo familiare: non solo parenti e amici (10,9%) ma anche ad istituti di credito (6,7%) e a gruppi o associazioni di volontariato (1,6%).