

## **CAP. 21 - MALATTIE RARE**

Una malattia è definita “rara” dalla legislazione europea se colpisce non più di 5 persone ogni 10 mila abitanti.

### **1. La situazione**

Le “malattie rare”, secondo l’Organizzazione Mondiale della Sanità, sono oltre 9 mila, raggruppate in 30 gruppi che nel mondo feriscono circa 350 milioni d’individui (3% della popolazione); in Europa tra i 27 e i 36 milioni (il 6-8% della popolazione); in Italia, per l’Istituto Superiore di Sanità, sono presenti 2 milioni di malati (20% ragazzi e bambini). E’ questo un settore, purtroppo, in costante aumento, poiché ogni settimana, a livello mondiale, sono identificate cinque nuove patologie.

Le “malattie rare” hanno principalmente un’origine genetica e danneggiano in prevalenza il sistema nervoso e gli organi di senso, ma possono anche causare malformazioni congenite, malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione e del metabolismo, oppure disturbi immunitari o patologie del sangue e degli organi ematopoietici. La maggioranza, sono croniche e invalidanti, e causano una mortalità precoce. Le cause, per di più, sono sconosciuti, e ogni malattia possiede dei meccanismi che dovrebbero essere studiati profondamente, ma purtroppo, le conoscenze mediche sono scarse. La prevalenza dei colpiti deve affrontare molteplici difficoltà per acquisire la diagnosi, raccogliere informazioni, essere curati da professionisti competenti.

Pazienti e famiglie devono affrontare un’esperienza dolorosa e desolante ben riassunta dal Comitato Nazionale per la Bioetica. “La difficoltà, o l’impossibilità, di accedere alla diagnosi corretta dovuta alla mancata individuazione di un centro clinico di riferimento specializzato nella patologia in questione con il conseguente aggravio psicologico e peggioramento dello stato di salute del paziente. Il ritardo nella diagnosi che incide negativamente sulla prognosi. L’isolamento e la mancanza di conoscenze scientifiche e di informazioni sia sulla malattia, sia sulle leggi e i diritti esistenti. La mancanza di assistenza medica adeguata e di terapie riabilitative e psicologiche necessarie, tenuto conto della natura cronico-invalidante di gran parte delle malattie rare e dello sconvolgimento e destabilizzazione che l’esperienza della patologia comporta per il paziente e la famiglia. La difficoltà d’accesso al trattamento e alle cure, che riguarda sia la reperibilità-disponibilità di farmaci innovativi, ad alto o altissimo costo, specifici per una data malattia rara e già in commercio in Europa, sia, quando non vi sono terapie eziologiche specifiche perciò l’accesso ad altri possibili trattamenti. Le forti diseguaglianze esistenti, a livello regionale e locale, nell’accesso alla diagnosi, alle terapie innovative e, più in generale, alle cure sanitarie e ai servizi sociali. I costi elevati dei trattamenti, complessivamente considerati, e la mancanza di misure di sostegno rispondenti ai bisogni di assistenza quotidiana e continua determinati dalla patologia, il cui carico ricade quasi interamente sul nucleo familiare, causandone l’impoverimento e spesso l’allontanamento dal mondo del lavoro. Le condizioni precarie, di frequente percepite come gravi o gravissime,

delle persone affette, anche dopo avere ottenuto la diagnosi. Le conseguenze sociali pesanti per il paziente (stigmatizzazione, isolamento nella scuola e nelle attività lavorative, difficoltà di costruirsi una rete di relazioni sociali)<sup>1</sup>.

La spesa sociale per questi malati si attesta attorno a 100milioni di euro l'anno<sup>2</sup>, ma le famiglie versano frequentemente situazioni di difficoltà economica (58%), dovendo affrontare costi che si aggirano da 800 euri a 7.000 euri annui per gli insufficienti interventi dello Stato, non unicamente a livello di rimborso dei farmaci ma per la carenza di assistenza non essendo contemplato nessun caregiver. Vari, inoltre, esigerebbero misure di qualità, ad esempio la riabilitazione; ma i costi determinano la rinuncia di 1 paziente su 4<sup>3</sup>.

Per molto tempo, queste patologie, inoltre, furono ignorate da medici e da ricercatori e, le istituzioni, erano assenti.

## 2. Farmaci orfani

Per la cura delle patologie rare sono fondamentali “i farmaci orfani”, definiti tali quando sono utilizzati da solo 5 individui su 10mila. Quindi, “orfani”, nei confronti del mercato.

Nonostante la loro importanza e imprescindibilità, questi medicinali non saranno, il più delle volte disponibili, essendo la domanda insufficiente a finanziare i costi degli studio. In assenza di “incentivi”, l'iter sperimentale, non giustifica l'investimento di una ditta farmaceutica. Dunque, se ti ammali sei sfortunato, ma se sei sofferente di una patologia rara lo sei doppiamente, essendo improbabile reperire terapie appropriate.

## 3. Le iniziative

Per i malati rari, negli Stati Uniti, la Food and Drug Administration fondò nel 1983 la “National Organization for Rare Disease” che approvò una specifica legge sui medicinali “orfani”: “l' Orphan Drugs Act”.

Anche l' Unione Europa promulgò alcune azioni.

PARLAMENTO EUROPEO E CONSIGLIO EUROPEO. *Decisione (CE) n. 1295/1999 che adottò un programma d'azione comunitaria sulle malattie rare*, prefiggendosi gli obiettivi di agevolare l'accesso all'informazione, di formare operatori sanitari e promuovere la collaborazione delle associazioni professionali e di volontariato dei vari Paesi dell'Unione per costituire una qualificata rete di esperti.

PARLAMENTO EUROPEO E CONSIGLIO EUROPEO. *Regolamento n. 141/2000 sui farmaci orfani*. S'istituì una procedura comunitaria per la qualifica dei medicinali orfani stabilendo gli incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio degli stessi.

CONSIGLIO DELL'UNIONE EUROPEA. *Raccomandazione 2009/C 151/02 sull'azione*

---

<sup>1</sup> COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare*, Roma 25 novembre 2011, p. 7.

<sup>2</sup> Dati Ceis Tor Vergata 2017.

<sup>3</sup> Cfr. [http://www.cittadinanzattiva.it/files/approfondimenti/salute/malattie\\_croniche\\_rare/dossier\\_tem\\_a\\_malattie\\_rare\\_nov\\_2008.pdf](http://www.cittadinanzattiva.it/files/approfondimenti/salute/malattie_croniche_rare/dossier_tem_a_malattie_rare_nov_2008.pdf)

nel settore delle malattie rare che invitava gli Stati membri a dotarsi, entro il 2013, di piani e di strategie nazionali, istituire centri di eccellenza, promuovere la partecipazione alle reti di esperti europei.

PARLAMENTO EUROPEO. *Direttiva 2011/24/UE riguardante l'applicazione dei diritti dei pazienti sull'assistenza sanitaria transfrontaliera* per sostenere “gli Stati membri nello sviluppo di reti di riferimento tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza” (art. 12).

Nell'aprile del 2011, la Commissione Europea e il “National Institute of Health” Usa, stabilirono l'obiettivo di individuare entro il 2020 test diagnostici per la maggioranza delle patologie; traguardo però ancora lontano. Fu fissata, inoltre, la “Giornata Europea delle Malattie Rare” da celebrarsi ogni 28 febbraio.

Infine, alcuni farmaci, pur non specifici, sono utilizzati anche per la cura delle malattie rare. Tuttavia, la loro prescrizione nei casi selezionati, è regolata da specifiche procedure.

I risultati. Uno sforzo virtuoso ma totalmente insufficiente. 1.163 sperimentazioni cliniche dal 2010 a oggi; ma solo 93 farmaci (8%) hanno ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio. Le motivazioni di questo insuccesso non sono unicamente economiche ma anche culturali, oltre la carenza di partnership tra accademie, industrie, fondazioni di ricerca e associazioni di pazienti.

## 4.L' Italia come procede?

Sono 155 i centri di riferimento; 66 con certificazione europea ERN (Reti di Riferimento Europee)<sup>4</sup>.

Legislazione.

DECRETO MINISTERIALE 279/2001: “*Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124*”. E' la principale norma di riferimento avendo istituito la Rete Nazionale delle Malattie Rare e stilato un elenco di 284 patologie, raggruppate in 47 gruppi, esenti da oneri per il paziente ma insufficienti di fronte all'universo delle malattie rare.

DECRETO DEL PRESIDENTE DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI 29 NOVEMBRE 2001: “*Definizione dei livelli essenziali di assistenza*”. Alcune malattie rare furono inserite nei LEA.

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*”. Aggiornamento delle malattie rare da inserire nei LEA. L'elencazione riguarda 201 malattie e l'introduzione di “gruppi aperti” nei quali rientrano patologie non previste nell'elenco ufficiale.

Altre iniziative.

In prima linea sono presenti anche i privati, in particolare la Fondazione Telethon che ha investito circa 500milioni di euro, ha finanziato 2.620 progetti con più di 1.600 ricercatori coinvolti, studiato 570 malattie, divulgato 10.700 pubblicazioni

---

<sup>4</sup> Cfr. [www.dovemicuro.it](http://www.dovemicuro.it)

scientifiche.

Concludendo ricordiamo i due problemi primari che il settore deve affrontare: la dismisura tra bisogni e risposte, cioè tra il numero di affetti da malattie rare e i trattamenti disponibili e i costi per potenziare i farmaci orfani.

Nonostante l'aspetto economico occupi un posto di rilievo, la presa in carico di questi pazienti è etica prima che economica, poiché il malato di una patologia rara è un cittadino che ha il diritto alla cura. Di conseguenza, le Istituzioni, devono operare affinché questi sofferenti ottengano una costante assistenza, superando l'asfissiante burocrazia, dato che molti pazienti non sono inseriti nei LEA nonostante che abbiano completato il percorso per il riconoscimento. Un'indicazione autorevole è fornita dal Comitato Nazionale per la Bioetica: "Se il criterio di efficienza quale quello basato sul costo/efficacia degli interventi, pur garantendo un'efficace distribuzione delle risorse in vista dell'acquisto della maggior quantità possibile di salute pubblica, non promette di garantire sufficientemente i diritti individuali e i bisogni dei pazienti 'marginali', sarà necessario individuare strumenti di policy, aggiuntivi o alternativi, in grado di soddisfarli. L'obiettivo (ideale) primario da raggiungere deve essere, infatti, il miglioramento delle condizioni e della qualità di vita di ogni paziente, senza discriminazioni basate sulla natura della malattia o sui costi della terapia"<sup>5</sup>.

---

<sup>5</sup> *Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare*, op. cit., p. 11.