

*Farma***RARE**

PROGETTO FARMARARE

INTRODUZIONE E OBIETTIVI

L'andamento del finanziamento per il SSN in Italia, secondo quanto proposto dall'ultima legge di stabilità, appare soddisfacente in quanto incrementato in termini di numeri assoluti, ma in realtà, se misurato in rapporto al PIL, è vicino ai livelli pre-COVID e tenderà a diminuire ulteriormente nei prossimi anni. Tale trend appare confermato per il 2024. Va tenuto conto del fatto, inoltre, che l'aumento attualmente previsto è legato principalmente ad alcune voci, quali il rinnovo dei contratti del personale dipendente e la spesa farmaceutica per acquisti diretti, che è in crescita lenta ma costante. Altrettanto costante è l'aumento della prevalenza di patologie croniche, per l'invecchiamento della popolazione, con 9 su 10 delle persone sopra i 75 anni affette da almeno una patologia cronica. Da più parti si afferma ormai che il sistema sanitario italiano è sull'orlo della crisi e che sarà necessario rivedere l'offerta pubblica del SSN e il bilanciamento tra pubblico e privato.

Le scelte politiche di questi anni, dalla Riforma del Titolo V, alla Legge 405/2001 fino alla proposta di autonomia differenziata, hanno investito sempre più nella responsabilità regionale sull'equilibrio economico-finanziario, sull'assetto complessivo dei Servizi Sanitari Regionali e, in particolare, sulla gestione delle cure di prossimità per i pazienti. Molti stakeholder hanno sottolineato che, pur nel rispetto di questo indirizzo, e a maggior ragione nella prospettiva dell'autonomia differenziata, è necessario stabilire un minimo comun denominatore rispetto ai servizi erogati e garantire un coordinamento nazionale che sappia intervenire laddove questo minimo non è rispettato.

In tale contesto generale, il mondo dei farmaci orfani vive una situazione molto simile a quella degli altri medicinali: non drammatica, ma complessa e certamente migliorabile.

I dati del Rapporto "EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey" evidenziano che l'Italia è il secondo paese, dopo la Germania, per tasso di rimborso dei farmaci a designazione orfana (misurato come il numero di farmaci orfani rimborsati per l'indicazione approvata da EMA) e che i tempi intercorrenti tra approvazione EMA e decisione formale di rimborso sono inferiori alle media Europea (477 giorni in media – 457 come valore mediano - contro 625 giorni in media in tutti i Paesi Europei considerati) e, tra i maggiori Paesi Europei, a Francia e Spagna, (i) pur con tutte le cautele necessarie nell'analisi comparativa dei dati e (ii) considerando che la pubblicazione dei provvedimenti formali di Prezzo & Rimborso non rappresenta l'effettivo accesso dei pazienti alle terapie. Da un'analisi italiana, EXPLORARE, pubblicata nel 2023, si evince che i **farmaci orfani per malattie rare hanno tempi di valutazione più lunghi rispetto agli altri**, con un tempo mediano totale di valutazione di 493 giorni contro 405 per farmaci indicati in malattie a più alta prevalenza. Questo è soprattutto il risultato di una permanenza in CTS e in CPR che risultano rispettivamente 2,5 (84 verso 33 giorni) e 1,8 (177 giorni verso 97) volte più lunghi rispetto agli altri farmaci.

In generale, i tempi sono comunque ben superiori ai 100 giorni attesi (peraltro *post positive* opinion di CHMP) e l'accesso all'innovazione nelle malattie rare, e, in particolare, ai farmaci orfani, si accompagna ad alcune criticità. Si fa riferimento, in particolare, alla **allocazione delle risorse**, alla **gestione dei flussi informativi** e ad **aspetti organizzativi**. Gli incentivi riconosciuti ai farmaci orfani nel percorso registrativo, e di successiva esclusività di mercato, si scontrano con difficoltà operative a livello regionale. Quest'ultimo aspetto meriterebbe un ulteriore approfondimento sul tema dell'accesso effettivo dei pazienti ai farmaci orfani a livello territoriale, che può essere valutato sulla base della quota di pazienti eleggibili al trattamento effettivamente trattati.

In tale contesto, scopo del progetto FARMARARE è studiare proposte che consentano di mettere in sicurezza alcune aree di particolare fragilità, che possono fare riferimento esclusivamente al SSN, come la disponibilità di farmaci orfani per il trattamento di malattie rare.

Tali proposte sono emerse dalla discussione di un gruppo multidisciplinare di esperti. Se sottoposte ad una approfondita discussione, condivise e messe a sistema, potrebbero migliorare significativamente l'attuale modello di accesso ai farmaci orfani.

Le proposte sono state formulate:

- considerando un approccio che non modifichi l'assetto legislativo esistente, ma miri piuttosto a rendere operativi gli strumenti legislativi esistenti;
- a partire da un'analisi dello stato dell'arte dell'accesso ai farmaci orfani in Italia, da una condivisione delle criticità dell'attuale modello di accesso e delle novità introdotte dal Testo Unico Malattie Rare in tema farmaceutico e dall'individuazione di pratiche virtuose.

Si osserva che una parte delle raccomandazioni del presente documento ha poi trovato conferma nel Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026.

MATERIALI E METODI

Come sopra specificato, le proposte sono emerse da un panel di esperti a livello nazionale, con competenze multidisciplinari, così composto:

- Mattia Altini – Regione Emilia Romagna
- Maria Galdo – Regione Campania
- Claudio Jommi – Università del Piemonte Orientale, Novara
- Giuseppe Limongelli – Regione Campania
- Francesco Saverio Mennini – Università Tor Vergata, Roma
- Vincenzo Panella – già DG Sanità Regione Lazio
- Marcello Pani – Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma
- Maurizio Scarpa – Regione Friuli-Venezia Giulia
- Annalisa Scopinaro – Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
- Federico Spandonaro – Università degli studi di Roma "Tor Vergata", CREA Sanità
- Gianluca Trifirò – Università di Verona

Il panel è stato coinvolto, tramite il supporto organizzativo di Dephaforum, in due momenti di confronto e discussione.

Il primo incontro ha avuto l'obiettivo di individuare e condividere le tematiche rilevanti, ovvero potenzialmente impattanti sulle dimensioni tracciate: allocazione delle risorse, flussi informativi ed organizzazione.

- E' possibile (e giusto) prioritizzare l'accesso ai farmaci orfani rispetto agli altri farmaci? Ed istituire a questo scopo un fondo dedicato ai farmaci orfani?
- Come risolvere la discrepanza tra finanziamento e reale disponibilità all'acquisto?
- E' opportuno centralizzare le procedure di acquisto per farmaci orfani?
- Come integrare ruoli e competenze di AIFA e delle Regioni per semplificare i processi?
- Valore della Real World Evidence: come possiamo utilizzare i dati già disponibili?
- Come supportare la mobilità extraregionale nell'accesso ai farmaci orfani?

- Uniformare i criteri per l'individuazione dei centri di riferimento e la strutturazione dei registri malattie rare?
- In che modo integrare le competenze dei vari stakeholder per sostenere il percorso del farmaco orfano?

La discussione ha fatto emergere esperienze virtuose e situazioni critiche, a supporto di proposte migliorative sugli aspetti sopra tracciati.

Il documento, redatto da Dephaforum, è stato validato in due round dal panel di esperti.

Il progetto è stato realizzato con il supporto incondizionato di Alexion Pharma Italy srl

RISULTATI

Dei tanti temi affrontati, due sono emersi come a maggior impatto nell'ambito della governance dei farmaci orfani e per malattie rare: A) la necessità di condividere dati tra i diversi attori coinvolti nella gestione dei pazienti e nelle decisioni cliniche; B) l'esigenza di una programmazione finanziaria che tenga conto dell'incertezza epidemiologica tipica delle patologie rare.

Dalla discussione su questi due aspetti, che hanno assunto un carattere prioritario per il panel, sono emerse le seguenti raccomandazioni generali:

- A) Formalizzare la condivisione di dati e informazioni sui farmaci orfani tra soggetti istituzionali, coinvolgendo il livello centrale e locale e prevedendo, per specifiche situazioni, un confronto proattivo sia con le associazioni dei pazienti che con le aziende farmaceutiche, nel rispetto delle specifiche competenze.**

Nell'ambito del nostro sistema sanitario sono già presenti numerose fonti informative. Non si rileva, quindi, l'opportunità di proporre l'attivazione di ulteriori modelli di recupero dati sulla tematica dei farmaci orfani, che tra l'altro costituirebbero un ulteriore onere per i professionisti della sanità. È invece necessario operare su due fronti.

In primo luogo è importante mappare tutte le fonti di dati esistenti (flussi amministrativi e tra questi, in particolare, flussi farmaceutici - convenzionata, distribuzione per conto, distribuzione diretta, ospedaliera, file F; Registri Malattie rare; Registri AIFA; Dossier AIFA riferito al processo di negoziazione di P&R) e strutturare un sistema informativo a rete con una base dati comune (*common data model*) al fine di ottenere la loro interoperabilità, che possa essere interrogato per fornire informazioni a supporto delle scelte programmatiche e del conseguente controllo. A questo riguardo, si ritiene indispensabile la strutturazione di un sistema di indicatori, governato dal livello nazionale, sull'effettivo accesso locale ai farmaci orfani, nella prospettiva del monitoraggio dell'effettiva erogazione dei LEA per farmaci orfani.

In secondo luogo tali informazioni devono essere utilizzate in modo condiviso tra i differenti livelli istituzionali, eliminando le ridondanze operative che spesso si verificano tra livello centrale (MinSal, AIFA, Comitato e Centro Nazionale Malattie Rare), livello intermedio (Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni, Coordinamento interregionale malattie rare e Coordinamento interregionale farmaceutica) e livello locale (i centri regionali Malattie rare, i Servizi farmaceutici regionali) che ne rallentano l'operatività.

La condivisione di dati non aggregati, peraltro, sconta l'ormai annoso problema della normativa inerente alla riservatezza dei dati personali, ma è auspicabile che il nostro sistema sanitario affronti questa tematica in modo più organico e finalmente risolutivo.

È indispensabile, inoltre, che le istituzioni coinvolgano, per specifici temi e competenze, le associazioni dei pazienti così come le aziende farmaceutiche: entrambi i soggetti, seppur in modo diverso, possono costituire una importante risorsa, non solo come ulteriore fonte di informazioni, ma anche in quanto un confronto trasparente e nel rispetto dei ruoli può ulteriormente semplificare i processi di adozione ed effettiva disponibilità del farmaco orfano.

Le differenti aree di competenza sopradescritte si ritrovano rappresentate quasi totalmente all'interno del Comitato Nazionale Malattie Rare, che potrebbe rappresentare la sede del coordinamento di questo processo e luogo principale di discussione.

Prevedere che il sistema ed i suoi soggetti istituzionali facciano ogni sforzo per assicurare la compatibilità tra i bisogni assistenziali e la disponibilità delle risorse per un uso appropriato dei farmaci orfani.

I tradizionali processi di definizione dei fabbisogni finanziari e della relativa allocazione delle risorse non appaiono sufficientemente flessibili per affrontare la variabilità della spesa delle singole realtà regionali, aggravata dalla rilevante mobilità che caratterizza le malattie rare.

Questo è un problema particolarmente sentito dalle aziende sanitarie con Centri di Riferimento per Malattie Rare, per i quali è difficile realizzare il principio sancito dalla legge 175/21, ovvero assicurare l'immediata ed uniforme erogazione dei farmaci per malattie rare, nelle more degli inserimenti nei prontuari. I finanziamenti dedicati all'assistenza farmaceutica derivano dalla percentuale delle risorse complessive per il SSN nazionale dedicate alla stessa (tetti di spesa) e non prevedono alcuna priorità di accesso per i farmaci orfani.

Il Panel ha discusso possibili soluzioni potenzialmente adottabili. La prima, considerata per i trattamenti di costo elevato, è quella di assegnare un finanziamento direttamente dal livello centrale ai centri di riferimento, senza l'intermediazione delle regioni, costituendo una sorta di "fondo dedicato ai farmaci orfani". Il Panel, tuttavia, ha evidenziato come tale politica riprodurrebbe una logica 'silos' e potrebbe generare analoghe richieste in altri ambiti del SSN. Un ulteriore elemento a sfavore di un ipotetico fondo dedicato, potrebbe essere l'esistenza di un percorso prioritario, già previsto per gli orfani innovativi. Una seconda soluzione, più ad ampio spettro e che riguarderebbe in generale l'assistenza a pazienti affetti da malattie rare, è quella di finanziare una funzione sanitaria specifica. In altre parole, nell'allocazione delle risorse dalle regioni alle aziende sanitarie, una quota verrebbe dedicata alle attività dei centri di riferimento per le malattie rare. Si tratterebbe, di fatto, di assegnare a quest'area una priorità, una volta allocate le risorse alle regioni su base capitaria ponderata, nelle assegnazioni dalle regioni agli erogatori. Il finanziamento per funzioni, tuttavia, riguarda normalmente attività che devono essere garantite indipendentemente dai volumi erogati e, di conseguenza, andrebbero individuati specifici criteri per la sua quantificazione.

Il Panel, quindi, non raccomanda la costituzione di un fondo ad hoc per gli orfani, ma fornisce alcune indicazioni nelle raccomandazioni specifiche e invita in generale tutti i soggetti del sistema sanitario ad operarsi per rendere sempre più coerenti l'esigenza di accesso ai farmaci orfani con la disponibilità di risorse per il loro utilizzo appropriato.

Le considerazioni sopra riportate hanno costituito il contesto macro delle tematiche relative alle politiche e al governo delle malattie rare. La discussione del panel, tuttavia, ha spaziato anche su numerosi aspetti specifici e operativi che meritavano un confronto multidisciplinare. Ne sono scaturite alcune raccomandazioni che vengono di seguito riportate con l'auspicio che possano essere recepite dai diversi livelli istituzionali competenti.

*Le raccomandazioni vengono ricondotte ai tre macro-temi sopra specificati
(allocazione delle risorse, gestione dei flussi informativi, aspetti organizzativi)*

RACCOMANDAZIONE 1

(Gestione dei flussi informativi)

Potenziare l'attività di Horizon Scanning sui farmaci orfani effettuata da AIFA, tramite la definizione di un percorso di informazione strutturata bidirezionale tra AIFA e Regioni.

Razionale

AIFA realizza l'attività di Horizon Scanning pubblicando l'elenco dei farmaci che saranno oggetto di valutazione a livello di EMA. Si ritiene che AIFA dovrebbe valorizzare ulteriormente questa attività, con una funzione più operativa, comunicando cioè alle Regioni l'elenco dei farmaci orfani ricompresi nell'HS e di futura contrattazione AIFA e confrontandosi con le stesse su informazioni quali:

- la dimensione epidemiologica ed una stima potenziale della popolazione target (programmazione della popolazione di pazienti da trattare più vicina alla realtà locale)
- l'esistenza di studi clinici in corso / usi compassionevoli
- gli eventuali farmaci utilizzati in pratica clinica per l'indicazione per la quale si presume che il farmaco sarà approvato
- eventuali dati di percorso desumibili da database amministrativi, qualora i pazienti possano essere in qualche modo identificati.

Considerato che i tempi di effettiva sottomissione del dossier ad AIFA successivi alla relazione di HS sono estremamente variabili, mediamente in anticipo di 18 mesi ma anche fino a 5 anni, AIFA potrebbe inviare la comunicazione alle Regioni al momento dell'approvazione del singolo farmaco orfano da parte di EMA, in anticipo sui tempi di disponibilità del farmaco al termine della contrattazione di P&R.

Da un lato, le eventuali informazioni, di ritorno dalle Regioni ad AIFA, potrebbero essere dalla stessa utilizzate per il confronto negoziale con le imprese, dall'altro la richiesta di informazioni alle Regioni promuoverebbe l'attivazione da parte regionale di numerose attività operative, senza dover necessariamente attendere la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale della determina AIFA relativa al farmaco orfano.

Potrebbe essere anche valutato un meeting in HS per mettere a sistema le informazioni disponibili con il contributo di tutti i soggetti interessati, inclusi gli stakeholder di cui sopra.

RACCOMANDAZIONE 2

(Gestione dei flussi informativi)

Organizzare *scoping meeting* tra AIFA e azienda farmaceutica sul singolo farmaco orfano, prima dell'avvio del processo negoziale.

Razionale

Al momento il confronto diretto tra AIFA e azienda farmaceutica, relativamente alla richiesta di negoziazione di un medicinale, si realizza nell'interazione con gli Uffici e negli eventuali incontri con le Commissioni, che avviene dopo la sottomissione del dossier sul farmaco. L'esperienza ha dimostrato che la mancata condivisione anticipata delle informazioni rallenta il processo negoziale a causa di evidenti gap informativi. La proposta prevede quindi che le imprese possano richiedere ad AIFA di organizzare uno *scoping meeting* prima della sottomissione del dossier di P&R ed in presenza di importanti quesiti informativi, per condividere anticipatamente informazioni e fornire i chiarimenti necessari, in modo che le successive valutazione clinica e contrattazione del prezzo con la/le Commissione/i avvengano più rapidamente, in quanto basate su dati o metodologie preventivamente discussi. Inoltre l'aver già coinvolto le Regioni, come previsto dalla precedente raccomandazione, consentirebbe ad AIFA di confrontarsi con le aziende con dati più solidi.

RACCOMANDAZIONE 3

(Gestione dei flussi informativi)

Condividere le valutazioni di AIFA sul singolo farmaco orfano con le Regioni.

Razionale

Ad oggi il Dossier AIFA sul singolo farmaco orfano è riservato e non viene condiviso con le Regioni. La proposta prevede che AIFA trasmetta alle stesse un estratto dell'istruttoria AIFA (nei termini che potrebbero essere condivisi con le Aziende) al momento della ratifica del contratto da parte del CdA, prima della pubblicazione della Determina in Gazzetta Ufficiale, pur nel rispetto dei principi di riservatezza già previsti dai contratti con AIFA. Le Regioni potrebbero quindi utilizzare le informazioni del dossier, evitando la duplicazione di attività simili a livello locale ed accelerando il percorso di adozione del farmaco orfano.

Le informazioni scientifiche disponibili, unitamente alla stima dell'impatto finanziario potrebbero rappresentare, a livello regionale, strumenti utili ad anticipare importanti decisioni inerenti a:

- Definizione del bisogno clinico a livello locale
- Individuazione dei centri prescrittori
- Modalità di gestione della rete, ad esempio individuando i criteri per definire eventuali centri hub e spoke
- Raccolta dei fabbisogni e procedure di approvvigionamento
- Allocazione finanziaria, considerando l'eventuale innovatività ottenuta
- Attivazione del registro di monitoraggio a livello locale, se previsto
- Modello di dispensazione o somministrazione, nel rispetto delle indicazioni AIFA, ad esempio programmando un'assistenza domiciliare o di prossimità.

In questo modo, considerando HS e passaggio di una sintesi del dossier alle regioni, alla pubblicazione della G.U. del farmaco, le Regioni potrebbero aver già predisposto la maggior parte dei percorsi necessari, accelerando così la presa in carico dei pazienti a livello locale.

Si consideri infine che il recente regolamento HTA EU che avrà applicazione per i farmaci orfani a partire dal 2028, già prevede la pubblicazione delle informazioni in ottica di totale trasparenza.

RACCOMANDAZIONE 4

(Gestione dei flussi informativi)

Identificare informazioni sui farmaci orfani che i registri malattie rare, nazionale e regionali, devono obbligatoriamente prevedere

Razionale

Ad oggi nel nostro paese coesistono un Registro Nazionale delle Malattie Rare e numerosi e differenti Registri Regionali. Pur confermando l'utilità di non disperdere le iniziative locali che hanno operato in modo innovativo, si rende però necessario che il livello centrale (Centro Nazionale Malattie Rare e Coordinamento Interregionale Malattie Rare) identifichi un set di informazioni sui trattamenti farmacologici che siano obbligatoriamente presenti ed utilizzabili in ogni registro nazionale/regionale. Inoltre è importante che si evitino, a seconda di dove il paziente viene trattato, una duplicazione del suo inserimento in registro, riducendone la valenza epidemiologica. L'elaborazione di dati omogenei derivanti da questi registri potrà consentire un monitoraggio più concreto e semplificare numerosi processi decisionali.

RACCOMANDAZIONE 5

(Allocazione delle risorse)

Realizzare una procedura di acquisto unica a livello nazionale per farmaci orfani di recente commercializzazione e rimborsabilità.

Razionale

Successivamente alla pubblicazione in Gazzetta Ufficiale della determina AIFA inerente il singolo farmaco orfano, le Regioni devono svolgere la relativa procedura di acquisto per consentire alle strutture sanitarie la stipula dei contratti di fornitura e rendere effettivamente disponibile il farmaco. Purtroppo le procedure di acquisto presentano una sensibile eterogeneità regionale che determina differenze nelle tempistiche di effettiva disponibilità del farmaco orfano a livello locale. L'obiettivo è quindi di aiutare le Regioni che presentano tempi lunghi nella realizzazione delle procedure, senza rallentare le Regioni che operano rapidamente. La proposta prevede:

- Oggetto della procedura sarebbero i soli farmaci di recente rimborsabilità, classificati come orfani ed esclusivi
- La procedura dovrebbe essere realizzata da una Centrale di Committenza (CdC) Regionale «virtuosa» in termini di efficacia ed efficienza, nelle more di una possibile presa in carico da parte di Consip
- La CdC verrebbe individuata dalla Conferenza Stato Regioni (Commissione Salute)
- AIFA anticiperebbe alla CdC individuata le informazioni necessarie al momento della Delibera del CdA AIFA sul singolo farmaco orfano, quindi prima della pubblicazione in G.U.
- La CdC definirebbe il fabbisogno quantitativo nazionale, calcolandolo dal numero di pazienti previsto nel Dossier AIFA, ma richiedendo contestualmente il fabbisogno locale alle Regioni
- La procedura potrebbe comprendere la valutazione di condizioni migliorative di fornitura (quali consegna e/o somministrazione domiciliare e altre forme di supporto ai pazienti e caregiver) in modo da autorizzare centralmente e consentire un servizio omogeneo a livello nazionale
- La CdC sarebbe tenuta ad indire la gara entro un tempo definito (per esempio 30 giorni) dalla pubblicazione della GU del singolo farmaco

La realizzazione di una procedura unica per farmaci orfani omogeneizzerebbe, riducendole, le tempistiche di accesso locale, trattandosi oltretutto di un numero limitato (circa una ventina) di nuovi farmaci all'anno.

RACCOMANDAZIONE 6

(Allocazione delle risorse)

Semplificare l'assistenza farmaceutica per farmaci orfani a favore dei pazienti in mobilità extraregionale.

Razionale

La concentrazione di numerosi centri di eccellenza in alcune Regioni determina la frequente mobilità dei pazienti sull'intero territorio nazionale. I pazienti in mobilità scontano spesso un ulteriore ritardo nell'accesso ai trattamenti, principalmente a causa dei rallentamenti nella presa in carico locale di pazienti provenienti da centri di altre regioni, o di difficoltà finanziarie di centri che devono anticipare la spesa farmaceutica per pazienti residenti in altre regioni.

Si propone quindi che la Conferenza Stato-Regioni preveda di:

- Nel caso in cui il centro di riferimento che ha in carico il paziente proveniente da altra regione intenda erogare direttamente la terapia prevista nel Piano Terapeutico individuale, se regolarmente elaborato:
 - eliminare, laddove applicato, il processo autorizzativo (preventivo) della ASL di residenza del paziente
 - proporre al MEF un meccanismo di anticipazione di cassa per supportare le regioni che trattano pazienti extraregione
- Nel caso in cui il centro di riferimento che ha in carico il paziente proveniente da altra Regione ne prescriva la terapia, renderne automatica la somministrazione/dispensazione per il centro ove si reca il paziente (nella regione di residenza), come previsto nel Piano Terapeutico individuale, se correttamente elaborato
- Realizzare comunque un attento monitoraggio alla mobilità interregionale per farmaci orfani, affinché tale mobilità abbia un suo razionale clinico e non sia gestita in modo opportunistico per selezionare i pazienti in relazione alla loro provenienza in relazione alla maggiore o minore convenienza economica

Tale raccomandazione riguarda l'assistenza farmaceutica compresa nei LEA: farmaci di fascia H, fascia A, elenco da L. 648/96 e galenici.

Di fatto la Conferenza Stato Regioni dovrebbe automaticamente consentire la mobilità per i farmaci orfani, anche prima della formale approvazione ed aggiornamento dell'elenco farmaci in mobilità interregionale (definizione della TUC).

RACCOMANDAZIONE 7

(Aspetti organizzativi)

Aggiornare il percorso di individuazione dei Centri di Riferimento per malattia rara/farmaco orfano

Razionale

La dislocazione dei centri di riferimento è spesso disomogenea sul territorio nazionale, che presenta zone ove il paziente ha difficoltà a reperire un riferimento locale e deve necessariamente spostarsi in altre province o regioni, oppure zone in cui l'offerta di centri è probabilmente superiore alle necessità locali. Come previsto anche dal nuovo Piano Nazionale delle Malattie Rare, si auspica un riordino della rete nazionale a partire dal percorso di individuazione dei centri, sulla base di requisiti organizzativi e funzionali omogenei sull'intero territorio nazionale per l'accreditamento istituzionale dei centri di riferimento. In tal senso un'organizzazione *Hub&Spoke*, nelle sue diverse modalità applicative a seconda della patologia / numerosità dei pazienti (ad esempio mono Hub o multi Hub), può assicurare contestualmente la razionalizzazione di centri di eccellenza/riferimento e la vicinanza territoriale per la somministrazione/dispensazione del farmaco orfano.

RACCOMANDAZIONE 8

(Aspetti organizzativi)

Elaborare Linee Guida diagnostico-terapeutiche nazionali e promuovere l'uso di PDTA per malattie rare a livello regionale.

Razionale

Sebbene i recenti indirizzi valorizzino la dimensione *individuale* del Piano Terapeutico, è altrettanto importante che la specificità del paziente venga tutelata nell'ambito di un percorso comune a tutti i pazienti affetti dalla singola malattia rara.

È quindi bene che da una parte le Regioni proseguano nella elaborazione di PDTA di malattia rara o comunque in riflessioni strutturate sulla gestione del percorso del paziente affetto da malattia rara. Essendo il PDTA espressione della specifica organizzazione sanitaria regionale, non è corretto pensare all'elaborazione di un unico PDTA di malattia rara a livello nazionale.

Dall'altra si raccomanda che il livello centrale produca Linee Guida di indirizzo su diagnosi e trattamento farmacologico, considerando anche quanto si sta sviluppando a livello europeo in sede degli European Reference Network.

È auspicabile infine che i centri di riferimento assicurino una presa in carico interdisciplinare, anche facendo ricorso a reti "virtuali" di specialisti ed a modelli organizzativi già diffusi in altri ambiti sanitari.

RACCOMANDAZIONE 9

(Aspetti organizzativi)

Favorire il confronto aperto tra stakeholder a livello istituzionale sul tema della collaborazione pubblico-privato.

Razionale

Nell'ambito delle malattie rare il contributo delle realtà extra istituzionali quali il terzo settore (e in particolare le associazioni dei pazienti) e le aziende farmaceutiche è estremamente importante. Spesso però alcune iniziative del settore privato, quali ad esempio i *patient support program* sponsorizzati, rischiano di contribuire ad aumentare la disparità di trattamento tra pazienti; ciò accade quando queste iniziative non vengono omogeneamente adottate sul territorio nazionale, anche a causa dei diversi orientamenti espressi dalle regioni. Ci si auspica quindi che le Istituzioni favoriscano un confronto aperto affinché, nell'alveo di regole certe, tutti gli stakeholder operanti al di fuori delle Istituzioni possano lavorare in sinergia con le stesse, con la massima trasparenza, incrementando le risorse a disposizione e le opportunità di coinvolgimento dei pazienti e dei loro caregiver, fin dalle fasi precoci (attività di HS) e, quando rilevante, in tutti i momenti della fase di valutazione / accesso (inclusi gli scoping meeting).

CONCLUSIONI

Questo documento ha l'ambizione di rappresentare un'ipotesi di approccio volto a rendere più efficiente il percorso di accesso ai farmaci orfani.

AIFA non ha responsabilità sui processi regionali che governano l'introduzione dei farmaci nella pratica clinica, tuttavia la procedura nazionale rappresenta solo una parte dell'iter che porta un farmaco alla piena disponibilità della comunità medica e, quindi, dei pazienti. Nonostante i molti anni di dibattito, analisi e ridefinizione dei provvedimenti locali, i tempi e le disparità rappresentano ancora un ostacolo alla piena tutela del diritto alla salute.

Tra le finalità del nuovo Testo Unico sulle malattie rare (L. 175/21) vi è l'immediata ed uniforme erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani. Attualmente, tale disposizione risulta ancora disattesa, necessitando non solo di specifici decreti attuativi, ma anche di azioni mirate e concertate tra molteplici attori del sistema.

La proposta parte dall'assunzione che la procedura valutativa nazionale e i diversi processi regionali possano in buona parte svolgersi parallelamente anziché in sequenza, e che i processi non vengano duplicati, per generare sinergie che si traducano in tempi più brevi e condizioni più eque sull'intero territorio nazionale. Infatti la realizzazione di alcune raccomandazioni qui illustrate consentirebbe di raggiungere tale obiettivo a legislazione vigente, evitando duplicazioni di attività valutative che spesso portano a disparità nell'accesso locale.

Un ulteriore vantaggio di queste proposte consiste nel fatto che, se testate con successo nell'area dei farmaci orfani, in caso di esiti positivi potrebbero essere "messe a sistema", estendendo le innovazioni più significative alla gestione della farmaceutica *tout court*, generando così efficienze per l'intero sistema sanitario.

BIBLIOGRAFIA

Legge 10 novembre 2021, n. 175. Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. (21G00189). (G.U. Serie Generale, n. 283 del 27 novembre 2021)

MONITORARE – Rapporto 2022 - <https://uniamo.org/rapporto-monitorare/>

OSSFOR – VI Rapporto – gennaio 2023 <http://www.osservatoriofarmaciorfani.it/pubblicazioni/vi-rapporto-ossfor-dedicato-agli-investimenti-e-trasparenza-dei-processi/>

EXPLORARE - Report di progetto – febbraio 2023 <https://www.explorare-rare.it/>

Quaderno del Forum Politiche Farmaceutiche Regionali - marzo 2023 (Gruppo di Lavoro 2)

Il presente documento è stato approvato nel mese di settembre 2023 e aggiornato nel mese di ottobre 2023.

Il progetto FARMARARE è stato

- ideato e organizzato da



- realizzato con il supporto incondizionato di

