

## Comunicato stampa

Presentazione avvenuta oggi presso il Ministero della Salute

# **Rapporto “*MonitoRare*”: eccellenza Screening neonatale, in calo l’attività di ricerca**

Report sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia.

Sileri: *“Auspichiamo un nuovo Piano nazionale subito dopo l’estate”.*

Urbani: *“Superare singoli modelli organizzativi per mettere in rete la capacità di presa in carico, anche per non far spostare i pazienti ma le informazioni”*

**Roma, 6 luglio 2021** - Si è tenuta stamattina, presso il Ministero della Salute (Auditorium Cosimo Piccinno), la presentazione del **VII Rapporto MonitoRare sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia**. Il Rapporto, redatto da Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare, ha **fornito il quadro di riferimento** sull’epidemiologia, sull’accesso alla diagnosi, alle terapie, all’assistenza, sulla ricerca, oltre che sull’organizzazione socio-sanitaria, giuridica ed economica nazionale e regionale delle persone con malattia rara.

**I dati.** Completata l’adesione al programma Screening Neonatale Esteso anche con l’ultima Regione che ha attivato il programma ad aprile 2021. Per quello che concerne le terapie, che riguardano solo per il 6% delle malattie rare, da sottolineare come sia aumentato il numero di farmaci orfani disponibili (da 71 a 74); i farmaci erogati tramite la L. 648/1996 (terapie innovative ancora non autorizzate in Italia, o in fase di sperimentazione clinica, o con indicazioni off label) aumentano da 27 a 35 (nel 2012 erano 13); aumenta in maniera esponenziale l’accesso al fondo della L. 326/2003 (istituito per l’impiego di farmaci orfani per il trattamento di malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di terapia, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie), passando da 20 persone nel 2016 a 1.361 nel 2020: il tasso di approvazione delle richieste ha raggiunto oltre l’82%; gli studi clinici autorizzati rimangono sostanzialmente stabili; diminuiscono le sperimentazioni cliniche in fase I e II (dal 58,3 al 43,6%); diminuisce anche la presenza italiana nei progetti di ricerca inseriti nella piattaforma Orphanet. 15 Regioni hanno inserito il tema delle malattie rare nell’ambito degli

strumenti generali di programmazione sanitaria (vigenti o in via di approvazione nel 2020) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.

Inoltre: **il numero complessivo di persone con malattia rara in Italia sarebbe secondo i più recenti studi compreso fra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone, un dato di gran lunga superiore a quello delle sole persone con malattia rara esente** (“Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database”, European Journal of Human Genetics, 16 September 2019).

Il Rapporto MonitoRare 2021 è realizzato con il contributo di dati di: Ministero della Salute, Centri di coordinamento Regionali per le Malattie Rare, AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco, Centro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità, Ministero dell’Istruzione, Orphanet Italia, Fondazione Telethon, Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare Unità Produttiva Agenzia Industrie Difesa AID, BBMRI Italia e altri partner.

*“A fronte di dati positivi e dell’eccellenza italiana rappresentata dallo Screening neonatale esteso, che speriamo di portare in Europa, è necessario segnalare una flessione sulle attività di ricerca sulle malattie rare, nonostante gli oltre 11 milioni di euro investiti dal Ministero negli IRCCS: dobbiamo individuare le cause e agire prontamente per evitare di lasciare di nuovo neglette le malattie rare”,* ha spiegato **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO.

*“È necessario inoltre potenziare i percorsi di presa in carico delle persone con malattia rara con particolare riguardo anche a tutta la parte sociale. Da segnalare inoltre – ha aggiunto - la necessità di trovare una modalità di conteggio delle persone con malattia rara che prescindano dal solo codice di esenzione, per arrivare ad avere un quadro completo che permetta politiche ancora più mirate”.*

*“Abbiamo un Piano nazionale del 2016 che finalmente si sta rinnovando” e “auspicio che entro poche settimane possa vedere la luce”. È quanto sottolineato dal sottosegretario alla Salute, **Pierpaolo Sileri**, intervenendo alla presentazione del **VII Rapporto MonitoRare**. “È evidente che il Covid non ci ha aiutato ed è allo stesso tempo inutile puntare il dito contro alcuni ritardi, avvenuti anche per altro tipo di patologie ordinarie e non rare, benigne o maligne che siano”. Senza dimenticare che “il Ministero della Salute è stato impegnato h24 senza soste, da più di un anno a questa parte, senza un attimo di pausa”, nel contrasto alla pandemia da Covid-19.*

*“Il problema delle malattie rare non è solo legato alla salute, è anche un problema organizzativo, sociale”,* ha continuato Sileri, fiducioso in merito ai tempi di approvazione del

Piano nazionale sulle malattie rare: *“Penso che scivolerà probabilmente appena dopo l’estate”,* ma ciò che conta è che *“finalmente avremo un nuovo Piano”*.

Dal canto suo, **Andrea Urbani**, Direttore Generale Programmazione Sanitaria del Ministero della Salute, ha focalizzato l’attenzione sugli *“importantissimi investimenti nel PNRR per il fascicolo elettronico sanitario nazionale, per passare da dati a informazioni fruibili. E per la riorganizzazione delle reti di assistenza”*. I dati inseriti nel Rapporto MonitoRare testimoniano il *“livello di attenzione importante per malattie rare, ma soprattutto la crescita esponenziale dell’attenzione, da ascrivere alla tenacia, alla professionalità e alla metodologia strutturata di collaborazione con le istituzioni che le Associazioni, in primis UNIAMO, hanno attuato”*.

*“Lo sforzo di tutti è superare singoli modelli organizzativi per mettere in rete la capacità di presa in carico, anche per non far spostare i pazienti ma le informazioni. Risorse non sono problema in sanità, ma come spenderle: condizionare quota del FSN a realizzazione del Piano, che ha aumentato in ultimo anno soprattutto sua capienza (quota destinata obiettivi nazionali)”,* ha aggiunto.

## LE MALATTIE RARE

A livello europeo una patologia è definita rara se ha una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Le persone con malattie rare possono essere poche per singola patologia, ma si stimano oltre **300 milioni di persone nel mondo, 30 milioni in Europa.**

La stima in Italia è di oltre **2 milioni di persone.** Di queste **1 su 5 ha meno di 18 anni.**

**Le malattie rare ad oggi conosciute sono tra le 6.000 e le 8.000.**

Tra queste:

- **l’80% ha origini genetiche**
- **il 20% ha origini ambientali, infettive o allergiche**
- **il 70% insorge in età pediatrica,** anche quando la patologia non ha origine genetica

**Solo per il 5% delle persone con una malattia rara esiste una cura.** La maggioranza non ha accesso a trattamenti. Oltre ad essere raramente riscontrate, queste malattie hanno sintomi e manifestazioni che variano anche da persona a persona, rendendole per questo motivo ancor più difficili da diagnosticare e curare. Il tempo medio per una diagnosi è di 4 anni, ma può arrivare fino a 7.



Le malattie rare hanno un andamento cronico, ingravescente e spesso invalidante. Per questo motivo è necessaria l'integrazione tra assistenza sanitaria e l'assistenza sociale: le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie si trovano spesso a sostenere costi sociali ed economici gravosi. 8 su 10 hanno difficoltà a gestire gli aspetti "ordinari" della vita della persona affetta e della famiglia.

In Italia è presente la Rete nazionale dei Centri di Riferimento per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare, rinforzata dalle Reti europee di Riferimento. Se da una parte queste ultime permettono alle cure di raggiungere il paziente – per non caricare i pazienti e le famiglie dell'ulteriore peso di spostarsi in Europa o nel mondo per trovare cure adeguate – in Italia ancora molto lavoro è necessario affinché ogni regione possa offrire Percorsi diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) efficienti ed efficaci.

I "farmaci orfani" rappresentano la principale classe di farmaci utilizzati per il trattamento delle patologie rare. Sono detti orfani poiché il loro "raro" utilizzo scoraggerebbe la loro produzione da parte delle aziende farmaceutiche. Per fortuna, sono sempre di più le aziende farmaceutiche che investono in queste terapie, anche grazie agli incentivi pubblici previsti.

UFFICIO STAMPA UNIAMO Federazione Malattie Rare

Flaminia Serra cell. 379 1640188

[comunicazione@uniamo.org](mailto:comunicazione@uniamo.org) - [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)