



Sintesi del terzo rapporto – Anno 2017¹

Il Rapporto è diviso in **quattro macro Sezioni: A), B), C) e D)**.

La **Sezione A)**, dopo una preliminare contestualizzazione nel più ampio quadro di evoluzione delle **politiche sanitarie** (caratterizzate negli ultimi anni da una **contrazione delle risorse disponibili**) e **socio-sanitarie** (per le quali si segnalano alcune interessanti novità, come, ad esempio, l'approvazione dei provvedimenti attuativi della legge sul cd. "**dopo di noi**" - L. 112/2016 - e della legge di **riforma del Terzo settore**), ripercorre il percorso dell'Italia sulle malattie rare, sia a livello nazionale che regionale, mettendolo anche a confronto con la realtà europea. Da rilevare, in particolare, l'intervenuta 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 gli aspetti più rilevanti per le persone con malattia rara, innova i **nomenclatori dell'assistenza protesica** (art. 17), dispone l'**inserimento nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie** (art. 38 comma 2) e prevede l'**aggiornamento dell'elenco delle malattie rare** (art. 52 e allegato 7). Le norme finali e transitorie prevedono che **entro metà settembre 2017 le Regioni e le PPAA adeguino i registri regionali delle malattie rare e le reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi presidi**.

Nella **Sezione B)** si presenta la **situazione italiana nel contesto europeo**, utilizzando come elementi di riferimento gli indicatori definiti dalla "**Raccomandazione EUCERD sugli indicatori chiave per i Piani/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare**" del giugno 2013", dei quali vengono illustrati i valori per gli oltre 20 Paesi per i quali sono stati resi disponibili i *draft reports "State of the Art for Rare Diseases – Activities in EU Member States and Other European Countries"* prodotti per ciascun Paese nell'ambito della Joint Action sulle malattie rare "RD-Action". Si confermano quali punti di forza del sistema italiano, anche se spesso caratterizzati da evidenti disomogeneità territoriali soprattutto sul versante assistenziale:

- il modello organizzativo delle reti regionali delle malattie rare, in accordo con la policy nazionale, e l'eccellenza di diversi centri di competenza confermata anche dai dati sulla partecipazione agli *European Reference Network*;
- il sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale;
- l'esistenza di più help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare;
- il buon posizionamento del sistema italiano sul fronte della ricerca, pur in assenza di finanziamenti o di programmi di ricerca specificatamente dedicati alle malattie rare;
- l'accessibilità del farmaco anche attraverso i diversi percorsi definiti nel tempo.

¹ A cura di Romano Astolfo, Paola Bragagnolo e Stefania Porchia, Sinodè

In negativo, la **mancata costituzione, con un evidente ritardo rispetto agli altri Paesi, del “Comitato Nazionale”** previsto dal PNRM 2013-2016 e 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. A questa si aggiunge anche il **mancato avvio della nuova programmazione** o, quantomeno, delle necessarie azioni prodromiche come la **valutazione del PNMR 2013-2016**.

La parte più ampia del Rapporto si sviluppa nella **Sezione C)** e offre una focalizzazione più specifica sul contesto nazionale e regionale approfondito in diversi paragrafi che offrono una visione descrittiva, analitica, comparativa e valutativa.

Ruolo e valore dell’associazionismo

Negli ultimi 5 anni il numero di associazioni di malattia rara censite sul sito di Orphanet ha registrato un continuo incremento: da 2.467 nel 2012 a 2.537 nel 2017 (+2,4%). È interessante osservare come l’incremento in termini percentuali sia di molto superiore per **le associazioni italiane che passano dalle 265 del 2012 alle 318 del 2016 (+20%)**, portando così il “contingente” italiano a rappresentare il 12,5% delle associazioni registrate sul sito di Orphanet (era il 10,7% nel 2012). **La presenza dell’associazionismo di settore sul territorio nazionale è, però, molto diversificata:** il valore medio nazionale pari a 0,52 sedi di associazioni per 100.000 abitanti (dato riferito alle sole associazioni censite sul sito di Orphanet) maschera situazioni molto diverse (da 0 fino a 1,14). In termini di responsabilizzazione delle persone con malattia rara e/o dei loro rappresentanti associativi va riscontrata anche la positiva partecipazione dei rappresentanti dei pazienti italiani nei **24 ePAGs - European Patient Advocacy Groups** - formalmente costituiti: **i rappresentanti italiani sono 25 su 142 (17,6%)** e secondo i dati più aggiornati sono **15 su 24 (62,6%) gli ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano**.

Da ricordare, in materia di associazionismo, anche l’approvazione della Legge n. 106 del 6 giugno 2016, “Delega al Governo per la riforma del Terzo Settore, dell’impresa sociale e per la disciplina del servizio civile universale” - attraverso la quale si è finalmente data una chiara e unitaria definizione di natura, ambiti di azione, finalità e confini del terzo settore - i cui ultimi provvedimenti attuativi sono stati approvati in Consiglio dei Ministri a fine giugno 2017.

Informazione

Il sito di **Orphanet** si conferma come fonte qualificata di riferimento per l’informazione sulle malattie rare: se da un lato calano leggermente sia il numero di accessi (12.469) che il numero di pagine visitate (18.852) della versione italiana del sito (www.orphanet-italia.it), dall’altro esplose il numero di accessi e di pagine visitate al sito www.orpha.net di cui nel frattempo è stata rilasciata una nuova versione, con una percentuale di nuovi visitatori che rimane stabile intorno al 70%. Cresce fortemente l’interesse per **“OrphaNews Italia”**, la versione italiana della newsletter elettronica quindicinale “OrphaNews Europe” il cui **numero di iscritti è più che raddoppiato nel corso del quinquennio 2012-2016:** a 2.465 nel 2012 a 6.396 nel 2016.

L’Italia è presente nell’**European Network of Rare Diseases Help Lines** (Enrdhl) – che attualmente include 12 help line (erano 11 nel 2014) di 7 diversi Paesi – con due soggetti: il Telefono Verde Malattie Rare del CNMR- ISS e il Coordinamento delle malattie rare della Regione Veneto. Il **Telefono Verde Malattie Rare** del Centro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità ha registrato nel 2016 circa **1.800 contatti di pazienti**, di loro famigliari e di rappresentanti associativi, con un aumento di oltre 150 unità rispetto all’anno precedente. Di recente, per armonizzare le attività, ridurre la frammentarietà dell’informazione e

condividere competenze e risorse, il CNMR-ISS ha promosso un’iniziativa – “Ricamare” - che “mette in rete” vari coordinamenti regionali e servizi di informazione sulle malattie rare a livello regionale, operanti in ambito nazionale. I Centri di coordinamento regionali per le malattie rare che hanno già aderito all’iniziativa sono: Campania, Friuli Venezia Giulia, Lombardia, Piemonte e Valle d’Aosta, Puglia, Sardegna, Toscana, Sicilia e Basilicata.

Cresce anche il network di **Rare Disease Community** (www.rareconnect.org): a fine 2016 risultano attive 103 community (erano 35 a fine 2012) tutte tradotte in 5 lingue (inglese, francese, spagnolo, tedesco e italiano) con 29.900 utenti registrati (erano 3.026 nel 2012): **l’Italia nel 2016 si riconferma, come l’anno precedente, il secondo Paese, dopo gli USA, con il numero maggiore di visite (91.714 rispetto alle 23.388 del 2012)**. Evidente la crescita negli ultimi 5 anni: il numero di community attive è quasi triplicato, il numero degli utenti registrati è aumentato di 9 volte e le visite dall’Italia sono quasi quadruplicate.

Formazione

La **formazione** sulle malattie rare sembra avere ancora possibili **margini di miglioramento**: il numero di corsi ECM dedicato trasversalmente alle malattie rare è, infatti, ancora molto contenuto. **Interessanti i dati registrati dalle nuove esperienze di formazione a distanza sulle malattie rare** che confermano le potenzialità di questo strumento intraviste già dalle prime sperimentazioni di cui si è riferito nell’edizione 2016 di MonitoRare. L’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma ha promosso il corso di formazione a distanza dal titolo “Temi di genetica media” rivolto a medici e altre professioni sanitarie (fruibile dal 1-8-2016 al 31-12-2016) al quale hanno partecipato 27.801 professionisti (21.620 quelli che hanno concluso positivamente il corso). Fra le esperienze più innovative si ricorda la “Patient partnership - Insegnare e apprendere la medicina con il paziente formatore” promossa dall’Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia.

Ricerca e sperimentazioni cliniche

Il numero complessivo di studi clinici autorizzati, dopo il calo osservato nel 2013, sia in Italia che in Europa in ragione della crisi economica, è risalito per l’Italia a quota 650, riportandosi quasi sui livelli di cinque anni prima. **Aumentano gli studi clinici autorizzati sulle malattie rare: dai 117 del 2013 (20,0%) ai 160 del 2016 (24,6%)**.

I **gruppi di ricerca italiani** sono sostanzialmente **presenti in 1 progetto su 5 (20,6%) relativi alle malattie rare che sono inseriti nella piattaforma Orphanet**, con un leggero aumento rispetto agli ultimi anni (nel 2015 erano il 19,3% e nel 2014 il 18,3%), seppure in un quadro generale di calo del numero di progetti.

Secondo i primi risultati di una indagine promossa da UNIAMO F.I.M.R. Onlus in collaborazione con il Ministero della Salute - Direzione Generale della ricerca e dell’innovazione in sanità, alla quale hanno risposto ad inizio luglio 2017 37 IRCCS su 49 (75,5%), nel 2016 i **346 progetti sulle malattie rare (12,0% del totale) hanno assorbito il 12,4% delle risorse complessivamente investite nell’anno in progetti di ricerca corrente (per un valore di oltre 15 milioni di euro)**; i 101 progetti sui tumori rari (3,5%), invece, hanno assorbito il 4,1% delle risorse (oltre 5 milioni di euro). Sul versante della **ricerca sanitaria finalizzata**, nel 2016, le risorse complessivamente investite sui progetti sulle malattie rare, includendo sia i finanziamenti assegnati all’IRCCS come titolare del progetto che come partner/UO esterna, sono state pari a circa il **13,5% del totale (4,9 milioni di euro)**; il 2,7%, invece, quelle sui tumori rari (0,97 milioni di euro).

Un ruolo di rilievo nel sostenere la ricerca in ambito sanitario è assunto anche dalla **Fondazione Telethon**. Nel quinquennio 2011-2016 sono stati finanziati complessivamente 309 progetti sulle malattie rare, con un investimento che è passato dagli oltre 26,8 milioni di euro del 2012 ai 35,3 milioni di euro del 2016 per un totale di oltre **171 milioni di euro nel quinquennio**.

In continua crescita e ormai stabilmente **oltre le 500 all'anno** (dalle 503 pubblicazioni del 2014 alle 536 del 2016) **le pubblicazioni dei centri di competenza italiani inerenti le malattie rare pediatriche**, come risulta da un recentissimo lavoro della Società Italiana di Ricerca Pediatrica su dati PubMed.

Registri

Migliora la copertura dei **Registri Regionali delle Malattie Rare**: la prevalenza sulla popolazione delle persone inserite nei Registri Regionali sale a 0,34% dallo 0,30% di MonitoRare 2015. I più recenti dati disponibili dai Registri Regionali delle Malattie Rare consentono di affinare, seppure con una "forchetta" ancora molto ampia, la stima sul numero di persone con malattia rara nel nostro paese quantificabile **nell'intervallo compreso tra 370.000 e 860.000 con una prevalenza tra lo 0,61% e l'1,45% sulla popolazione.**

Bio-banche

Uno sviluppo continuo caratterizza le Biobanche: oltre **102.500 i campioni biologici conservati nelle 11 bio-banche afferenti al Telethon Network of Genetic Biobanks a fine 2016** rispetto ai poco più di 78.000 del 2012. Stabile il **numero di accordi di bio-bancaggio sottoscritti dalle bio-banche con le associazioni delle persone con malattia rara** che sono quasi triplicati (da 5 a 14, se si considera un accordo sottoscritto a marzo 2017) nel periodo di tempo considerato (arrivando a coinvolgere 5 biobanche su 11).

Centri di competenza e European Reference Networks

La situazione delle Regioni rimane ancora abbastanza diversificata su questo punto non solo in riferimento al **numero di centri rispetto alla popolazione**, ma, anche, e soprattutto, in relazione ai criteri operativi utilizzati per la definizione dei centri e alle relative modalità di individuazione (es. dove si è spaziate dall'auto-candidatura basata su auto-certificazioni a complessi sistemi di analisi di dati dei flussi informativi esistenti). Una conferma a questa diversità è data anche dalla **disequità della distribuzione geografica** degli ospedali italiani che partecipano alle ERNs: il **66,7% (n= 44) degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova nelle regioni settentrionali, il 19,7% (n=13) al centro e appena il 13,6% (n=9) nel mezzogiorno.** Questi i dati completi sugli *European Reference Networks*: **ad oggi sono 189 gli Health Care Providers (HCPs) italiani che sono membri di una delle 24 ERN che sono state avviate su un totale di 942 HCPs (20,1%);** se consideriamo come base del calcolo gli ospedali di afferenza degli HCP, i membri italiani sono il 21,1% del totale (66 su 313). Il numero di ERNs nei quali i singoli HCP sono presenti varia da un minimo di 1 ai 15 dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù fino ad un massimo di 18 per l'Azienda Ospedaliera di Padova. **Gli HCPs italiani sono presenti in tutte le ERNs ad eccezione della Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica (ERN Genturis).** La presenza italiana all'interno delle singole ERN raggiunge il valore più elevato – pari a 21 - nel caso della Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (ERN Euro BloodNet); rilevante anche il numero di HCPs italiani presenti nella Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN, n=17), nella Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG, n=15), nella Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD, n=15) e, infine, nella Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN, n=11) e nella Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet, n=11). Più contenuta la presenza nelle altre ERN, con un minimo di una sola presenza nella Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite (ERNICA): il dato mediano sulla presenza degli HCPs italiani nelle ERNs è pari a 6. In 2 casi i coordinatori della rete sono degli HCP italiani: si tratta dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana nel caso dell'ERN ReCONNET (il coordinatore è la prof.ssa Marta Mosca) e dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna nel caso dell'ERN BONE (il coordinatore è il dott. Luca Sangiorgi). A ciò si aggiunga il fatto che il coordinatore della Rete di

riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN) è il prof. Maurizio Scarpa, della Helios Dr Horst Schmidt Kliniken (Germania).

Screening neo-natale esteso

È stata pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale del 29 giugno 2017, la delibera del CIPE del 3 marzo 2017 che ripartisce tra le Regioni i **25 milioni di euro per l'attuazione dello screening neonatale metabolico allargato** previsti dal Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 "*Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie*" in attuazione dell'art 1. Comma 229 della legge di Stabilità per il 2014: 5 milioni per l'anno 2014, 10 milioni per il 2015 e altri 10 milioni di euro per l'anno 2016. Con la nuova normativa sono 46 le malattie metaboliche ereditarie (fenilchetonuria inclusa) oggetto di screening neonatale che costituiscono il panel di base comune a livello nazionale a cui si aggiungono gli screening per l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica, già obbligatori in precedenza (come la fenilchetonuria). Grazie alla nuova normativa si superano le criticità rilevate nelle precedenti edizioni di MonitoRare: a) la disomogeneità del pannello delle patologie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale esteso nelle diverse regioni; b) il grado di copertura della popolazione dei neonati (in alcune Regioni erano infatti in atto progetti pilota). Il Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia elaborato dalla SIMMESN evidenzia già un trend di **crescita decisa della copertura dello screening neo-natale esteso per le malattie metaboliche ereditarie**, aumentato di più di 20 punti percentuali nel quadriennio 2012-2014 (dal 29,9% del 2012 al 50,4% del 2015), ancorché, come detto, il numero di patologie presenti nel pannello di screening nelle diverse Regioni presenti ancora rilevanti differenze. La situazione più critica è relativa alle Regioni dell'Italia meridionale (con qualche eccezione).

Laboratori clinici

Trend in costante **crescita** in questi ultimi cinque anni sia per il **numero di laboratori clinici considerati nel database di Orphanet**, che sono globalmente passati dai 1.645 del 2012 ai 1.675 del 2016 (+1,8%), che, soprattutto, del **numero di malattie testate** (+28,2%, da 3.205 a 4.464). Nello stesso periodo, per **l'Italia** si passa da 264 a 279 **laboratori censiti (+ 5,7%)**, nei quali le **malattie testate** quasi raddoppiano, passando da 794 a 1.497 (**+88,5%**).

La graduatoria dei Paesi che offrono il maggior numero di test nel 2016 rivede, come per l'anno precedente, al primo posto la Germania (2.493 geni), quindi la Spagna (2.012), la Francia (1.708), l'Olanda (1.405) e l'Italia (1.353). La graduatoria si modifica leggermente per quanto riguarda il numero di malattie rare che è possibile testare: al primo posto troviamo la Francia con 3.452 malattie rare (nel 2016 erano 1.958), quindi la Germania che scende al secondo posto (2.881), seguita da Spagna (2.390), quarto posto l'Italia (1.497) seguita dall'Olanda (1.476).

Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA)

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. Nonostante questa criticità, si osserva una **lenta ma continua crescita del numero di PDTA definiti complessivamente: dai 175 del 2014 ai 230 del 2016.**

Farmaci orfani e accessibilità alla cura

In Italia nell'ultimo periodo è **cresciuto il numero di farmaci orfani complessivamente disponibili**: in cinque anni sono aumentati di 33 unità e a fine 2016 erano **77**. Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA nel corso dell'ultimo anno sono state 18, confermando il trend di crescita rispetto alle 14 del 2015 e alle 13 del 2014.

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 agli 11,4 milioni del 2016 (+52%), **sia della spesa per i farmaci orfani che passa dai 917 milioni di € del 2013 ai 1.393 milioni di € del 2016 (+52%)**. Nel quadriennio 2013-2015, l'incidenza del consumo dei farmaci orfani sul totale del consumo di farmaci è passata dallo 0,3% allo 0,4% mentre **l'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale della spesa farmaceutica è salita dal 4,7% al 6,1%**.

Il numero di farmaci per le malattie rare compreso nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 13 del 2012 ai 27 del 2016; un nuovo inserimento è avvenuto nel corso del 2016. Su questo punto nel Rapporto viene presentato un approfondimento grazie ad uno **studio di Intexo in base al quale si rileva come i pazienti italiani affetti da una malattia rara, grazie alla Legge n. 648/1996, hanno la possibilità di accedere alla cura, mediamente con 45 mesi di vantaggio rispetto al normale iter autorizzativo**.

Si conferma anche il trend delle richieste di **riconoscimento di utilizzo off-label di farmaci per malattie rare: 15 nel 2016 (un terzo delle quali accolte)** rispetto alle 16 del 2015 (si tenga presente che nell'intero triennio 2012-2014 erano state complessivamente 14).

L'anno 2016 evidenzia una decisa crescita rispetto al più recente passato anche dei beneficiari del cd. **"Fondo AIFA del 5%"** (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48): sia in termini assoluti (**20 richieste accolte nel 2016**) che, soprattutto, in termini di spesa: la media di 165.000 € nel biennio 2013-2014 (per 5 pazienti), salita nel 2015 a 1.094.130 € (per 7 pazienti) tocca il picco dei **7.410.210 € nel 2016**, una cui parte è legata a richieste approvate nel 2015 ma autorizzate nel 2016.

Cresce anche il numero di pazienti inseriti (da 159 nel 2014 a 328 nel 2016) e di principi attivi considerati (da 6 a 13) nei programmi di trattamento con farmaci orfani ai sensi del D.M. 8 maggio 2003 "Uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica" (**Uso compassionevole**).

Lo stesso dicasi per i **programmi di trattamento con farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano: il numero dei pazienti passa dai 30 del 2012 ai 234 del 2016 mentre i principi attivi considerati passano da 1 a 3**.

Si conferma, infine, il positivo contributo dello **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare** che è andato gradualmente affermandosi nel tempo fino ad essere pienamente riconosciuto anche nel PNMR 2013-2016 (6 i farmaci prodotti per le malattie rare nell'ultimo anno).

Servizi socio-sanitari, sociali e del lavoro

Gli ultimi 12 mesi hanno visto l'approvazione di diversi provvedimenti attuativi di leggi approvate nella prima parte del 2016 che interessano da vicino la vita delle persone con disabilità e quindi anche di molte persone con malattia rara. Il particolare, per la cd. **legge sul "dopo di noi"**, il 23 marzo 2017 è stato pubblicato in Gazzetta Ufficiale il decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro della salute e il Ministro dell'economia e delle finanze che *"individua i requisiti per l'accesso alle misure di assistenza, cura e protezione a carico del fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare"* e definisce la *"ripartizione alle Regioni delle risorse per l'anno 2016 ai sensi dell'articolo 3, comma 2, della legge n. 112/2016"*: **90 milioni di euro** per il primo anno. Ora spetta alle Regioni emettere le deliberazioni delle Giunte regionali e pubblicare i bandi per l'utilizzo delle risorse assegnate.

Da ricordare in questo ambito anche l'elaborazione della proposta di **"Secondo programma biennale di azione per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità"**, da parte dell'Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità (e approvato in data definitiva il 18

ottobre 2016). Il testo è stato approvato in una seduta del Consiglio dei Ministri di inizio luglio 2017 e sarà ora portato in Conferenza Unificata.

La **Sezione D)** presenta, infine, un aggiornamento dei dati sullo stato di implementazione delle azioni previste dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 di cui si era fornito un primo quadro nell'edizione 2016 di MonitoRare. L'aggiornamento è stato reso possibile in particolare grazie alla fondamentale collaborazione dei Centri di coordinamento regionale per le malattie rare con i quali UNIAMO F.I.M.R. onlus si è interfacciata per la raccolta delle informazioni.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2013 – 2016, dopo un lungo periodo di gestazione avviato con la distribuzione di una prima bozza nel dicembre 2012, è stato adottato con l'approvazione in sede di Conferenza Stato – Regioni del 16 ottobre 2014 e rappresenta oggi il quadro unitario di riferimento per la programmazione nel settore delle malattie rare.

Sono ad oggi **16 le regioni che hanno proceduto a recepire con un proprio atto il “Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016”** (+ 4 rispetto alla precedente edizione); sono, invece, **17 le regioni che hanno previsto uno spazio specifico al tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti di programmazione sanitaria** (vigenti o in via di approvazione nel 2016).

Rispetto alle azioni previste, sono diversi i passi in avanti rispetto all'analogia fotografata realizzata nel 2016, in parte già richiamati anche in precedenza. Ci riferiamo in particolare ai contenuti del DPCM di **definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza**, già richiamato in precedenza, con il quale si innovano i nomenclatori dell'assistenza protesica, si dispone l'inserimento nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie e si dispone l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare. Sul versante degli screening, va ricordato che l'anno 2016 ha segnato dei decisi passi in avanti con l'approvazione, prima, della **Legge n. 167 del 19 agosto 2016 “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”** (di cui mancano però ancora alcuni provvedimenti attuativi) e, successivamente, con l'adozione del **Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 “Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”** per la necessità di dare al contempo piena attuazione alle previsioni di cui all'art. 1 co. 229 della legge 147/2013. Non mancano ovviamente anche alcuni aspetti negativi, in particolare, la **mancata istituzione del Comitato Nazionale** con il coinvolgimento di tutti gli *stakeholder* di settore.

Il dettaglio sullo **stato di avanzamento degli interventi previsti dal PNMR a livello locale, ritorna un quadro di sostanziale stabilità delle situazioni regionali** dentro al quale si innestano diversi avanzamenti nello stato di attuazione delle singole azioni previste dal PNMR, ancorché vada altresì evidenziato che la data considerata nell'analisi – 31.12.2016 – avrebbe dovuto rappresentare anche il termine temporale di riferimento per la chiusura del PNMR, entro il quale avrebbero, quindi, dovuto concretizzarsi tutte le previsioni del Piano. Su questo aspetto incide notevolmente **la mancata dotazione di risorse finanziarie del PNMR che ne rappresenta uno dei principali elementi di criticità.**

Fra gli altri elementi di maggiore criticità, in una logica trasversale, sono da evidenziare in particolare:

- **l'adozione di nuovi strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza da parte dei presidi/centri di riferimento;**
- **la regolamentazione della somministrazione di terapie farmacologiche e non in ambito scolastico;**
- **la carenza di programmi di sollievo presso strutture di degenza competenti non ospedaliere per le persone con malattia rara, aspetto sul quale ci si attende che la Legge n. 112/2016 (cd. “dopo do noi”) possa portare a breve un positivo contributo;**

- **l'adozione di soluzioni gestionali ed amministrative tendenti a valutare la fattibilità di modalità di remunerazione che considerino la complessità della gestione assistenziale della persona con malattia rara nel setting ospedaliero e territoriale.**

-

Pur nei limiti dell'impianto di analisi utilizzato e dei dati disponibili è possibile evidenziare come, accanto ad alcune situazioni di raggiunta "maturità" del sistema, il cammino da percorrere per raggiungere pienamente gli obiettivi del PNMR 2013-2016 sia per alcune reti regionali delle malattie rare ancora lungi dal completarsi: una diseguità sulla quale non si può esimersi dal richiedere un supplemento di impegno a tutte le istituzioni, ai diversi livelli di governo.