

LE MALATTIE RARE

Cosa sono?

Una patologia per essere definita rara deve essere: grave, invalidante e colpire un numero ridotto di persone. La prevalenza deve risultare inferiore al limite stabilito a livello europeo di 5 casi su 10.000 abitanti.

Quante persone colpiscono?

Sono malattie che interessano quasi due milioni di italiani e ogni anno i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la Penisola ammontano a 19.000. Il 70% dei pazienti sono bambini e adolescenti in età pediatrica. Nella maggior parte dei casi iniziano a manifestarsi nei primi mesi di vita e, se non vengono correttamente diagnosticate e trattate, hanno un decorso invalidante o fatale. Le malattie che si manifestano con maggiore frequenza in età pediatrica sono: le malformazioni congenite (45%) e le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (20%). Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti appartengono al gruppo delle malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e delle patologie del sangue e degli organi ematopoietici (18 %).

Da cosa sono determinate?

Si stima che siano in totale oltre 6.000 malattie diverse e nella grande maggioranza dei casi (più dell'80%) hanno un'origine genetica. Per diverse malattie esistono terapie efficaci che agiscono in modo estremamente mirato. In molti casi la patologia viene determinata da modificazioni di un singolo gene che codifica degli specifici meccanismi molecolari.

Che cos'è un "farmaco orfano"?

Si tratta di un farmaco destinato al trattamento di una malattia rara. Il termine 'farmaco orfano' compare con il Regolamento CE n. 141/2000 ed è più o meno l'equivalente europeo dell'Orphan Drug Act approvato negli Usa nel 1983. Secondo un recente studio in Europa, in 14 anni, solo il 66% dei farmaci orfani ha ottenuto l'autorizzazione, contro quasi l'80% dei prodotti riservati al trattamento di malattie più diffuse.

Cosa sono i tumori rari?

Sono patologie oncologiche diverse tra loro per sede, organo o apparato colpito. Possono essere sia tumori solidi che del sangue e colpiscono indistintamente adulti e bambini. Un tumore è raro

quando ha un'incidenza inferiore ai 6 casi ogni 100mila l'anno. Rientrano nel grande gruppo della malattie rare e risultano in forte aumento. Solo in Italia si registrano quasi 90mila nuovi casi all'anno e rappresentano il 25% del totale delle neoplasie.

In Italia è garantita l'assistenza ai pazienti?

La legislazione del nostro Paese prevede alcune particolari tutele per questa categoria di pazienti. Dal 2001 (in seguito all'approvazione del Decreto ministeriale n. 279/2001) le persone affette da malattie rare hanno diritto all'esenzione dal ticket. L'esenzione viene garantita per tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. L'elenco delle malattie rare esenti dalla partecipazione al costo è stato ampliato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 di definizione dei nuovi Livelli essenziali d'Assistenza.

Qual è la situazione in Europa?

A livello di Unione Europea queste malattie si ripercuotono sulla vita quotidiana di circa 30 milioni di persone. Nell'oncologia sono stimati quasi 300 tipi diversi di forme tumorali rare e ogni anno a circa mezzo milione di persone viene diagnosticata una di queste neoplasie. L'UE è da alcuni anni impegnata nel migliorare il riconoscimento e il trattamento di tutte le malattie rare. La direttiva del 2011 sui diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera garantisce ai malati non solo il rimborso del trattamento ricevuto in un altro Paese dell'UE ma facilita anche l'accesso alle informazioni sull'assistenza sanitaria, aumentando le loro opzioni terapeutiche. La direttiva è entrata in vigore negli Stati membri dell'UE nel 2013 ed enfatizza il valore dei servizi di assistenza sanitaria online (eHealth) e l'importanza dell'interoperabilità nei sistemi informatici sanitari nazionali per facilitare lo scambio di informazioni. In questo contesto, e con il sostegno del programma dell'UE per la salute, nel 2017 hanno iniziato le loro attività le prime 24 reti di riferimento europee.

Ottobre 2018