



| | |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| Presidente | Renato Cozzi |
| Presidente Eletto | Andrea Frasoldati |
| Past President | Franco Grimaldi |
| Consiglieri | Vincenzo De Geronimo, Vincenzo Di Donna, Anna Nelva, Maurizio Poggi, Francesco Scavuzzo |
| Segretario | Roberto Negro |
| Tesoriere | Salvatore Monti |

Giornata delle Malattie Rare Update sulle novità normative e gestionali

Oggi, 28 febbraio 2023, ricorre la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, istituita nel 2008 da EURORDIS (*European Organisation for Rare Disease*) con lo scopo di sensibilizzare sul tema l'opinione pubblica e le istituzioni. La scelta della data non è stata casuale. Per la prima edizione fu scelto come giorno il 29 febbraio, giornata "rara" per eccellenza. La ricorrenza si sposta al 28 febbraio negli anni non bisestili.

Quest'anno, UNIAMO (*Federazione Italiana Malattie Rare*) ha lanciato sul territorio nazionale la campagna #UNIAMOleforze, che ha come tema il "patient journey", ovvero il lungo percorso non solo diagnostico-terapeutico ma anche personale ed intimo che compiono ogni giorno i pazienti nell'affrontare la malattia. Diverse sono le iniziative di quest'anno per partecipare attivamente alla campagna di sensibilizzazione, tra cui quella sui social network con gli hashtag #RareDiseaseDay #Uniamoleforze #RariMaiSoli. È possibile visionare l'intero programma sul sito www.uniamo.org.

Le Malattie Rare sono un gruppo eterogeneo di patologie, spesso geneticamente determinate, di difficile riconoscimento da parte del clinico e, pertanto, gravate da un ritardo medio di oltre 4 anni dalla comparsa dei primi sintomi all'effettiva diagnosi (1). Una malattia viene definita "rara" quando interessa meno di 5 casi ogni 10.000 persone (2). In Italia, stando ai dati del Registro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), le Malattie Rare colpiscono circa 20.000 persone ogni anno, prevalentemente in età pediatrica, ed la loro incidenza è raddoppiata negli ultimi 5 anni. Sul sito dell'ISS (salute.gov.it) è possibile trovare un elenco delle circa 6.000 malattie rare individuate dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri sui Livelli essenziali di assistenza del 2017 (3) con i relativi codici di esenzione dal ticket.

Le Malattie Rare di interesse endocrino-metabolico sono al secondo posto per frequenza fra tutte le Malattie Rare. Con 20 strutture su un totale di 111 in tutta Europa, l'Italia è al primo posto per numero di centri di eccellenza nelle cure delle Malattie Rare Endocrine, afferenti all' **Endocrine European Reference Network (ENDO-ERN)**, una rete virtuale specializzata di strutture di elevata complessità e competenza costituita nel 2017. Di seguito è possibile accedere all'elenco delle strutture del Network dell'ENDO-ERN (endo-ern.eu)

Farmaci orfani: normativa e utilizzo

La rarità di queste malattie rende più complessa la ricerca di farmaci per la loro cura. Vengono definiti 'orfani' i farmaci destinati alla cura di una patologia rara poco commercializzati dall'industria farmaceutica in mancanza di incentivi, a causa della scarsa richiesta e per lo scarso vantaggio remunerativo. Con una serie di atti normativi, dal 1983 (emanazione del *Orphan Drug Act* negli USA) ad oggi sono stati definiti i criteri per la designazione ed approvazione del farmaco orfano e l'attribuzione di incentivi. In Italia, un paziente affetto da malattia rara può avere accesso al farmaco orfano



| | |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| Presidente | Renato Cozzi |
| Presidente Eletto | Andrea Frasoldati |
| Past President | Franco Grimaldi |
| Consiglieri | Vincenzo De Geronimo, Vincenzo Di Donna, Anna Nelva, Maurizio Poggi, Francesco Scavuzzo |
| Segretario | Roberto Negro |
| Tesoriere | Salvatore Monti |

attraverso diversi strumenti legislativi. La procedura di autorizzazione centralizzata attraverso EMA, con modalità standard o condizionata, rappresenta la principale regola di accesso. In alternativa, in mancanza dell'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) di un farmaco orfano indicato per una malattia rara, il paziente può accedere al medicinale attraverso una delle seguenti procedure legislative:

- Legge n. 648/1996, che consente l'utilizzo di un farmaco su base nazionale previa richiesta da parte di Associazioni Pazienti, Società Scientifiche, Università e Commissioni tecniche di AIFA;
- Legge 94 del 1998 (c.d. Legge Di Bella) che, differentemente dalla Legge 648, disciplina la prescrizione del farmaco sul singolo paziente, su base nominale;
- Legge n. 326/2003, art. 48 (Fondo AIFA 5%), il D.M. 8 maggio 2003 (cd. "Uso compassionevole").

Inoltre, per accelerare la disponibilità dei farmaci orfani, la Legge Balduzzi (L. 189/2012, art.12, comma 5-bis) prevede uno snellimento della procedura di autorizzazione ai fini della rimborsabilità SSN da parte di AIFA (*fast track autorizzativo*). In caso di urgenza, infatti, previa presentazione della documentazione necessaria, il termine per la valutazione da parte di AIFA è ridotto a cento giorni.

Novità sulla normativa in tema di Malattie Rare

Nel dicembre 2021 è entrata in vigore la 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* -, detta anche legge Binetti. Si tratta di un atto che contiene disposizioni volte a **garantire la cura delle malattie rare, il sostegno alla ricerca e alla produzione dei farmaci "orfani", necessari** per la terapia delle suddette malattie. Nello specifico, il provvedimento riguarda misure inerenti:

- l'uniformità sul territorio nazionale del livello assistenziale e dei medicinali, inclusi quelli orfani;
- il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei LEA e dell'elenco delle malattie rare;
- il coordinamento ed il potenziamento della rete nazionale per le malattie rare già istituita con il regolamento del decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee (ERN), per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- il sostegno alla ricerca, tramite agevolazioni fiscali importanti per enti pubblici e privati che portano avanti progetti in questo campo.

Commissione AME ETS
Rapporti con Associazioni Pazienti



| | |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| Presidente | Renato Cozzi |
| Presidente Eletto | Andrea Frasoldati |
| Past President | Franco Grimaldi |
| Consiglieri | Vincenzo De Geronimo, Vincenzo Di Donna, Anna Nelva, Maurizio Poggi, Francesco Scavuzzo |
| Segretario | Roberto Negro |
| Tesoriere | Salvatore Monti |

Bibliografia

1. Kole, Anna, and V. Hedley. "Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study." The future of rare diseases starts today (2021).
2. Malattie Rare <https://www.malattierare.gov.it>.
3. DPCM 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- allegato 7