

COMUNICAZIONE SU MALATTIE RARE



COMUNICAZIONE SU MALATTIE RARE

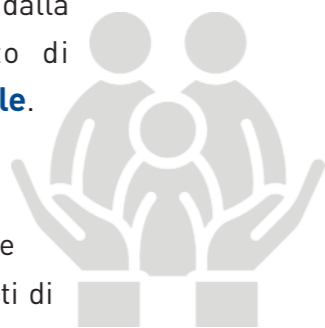
Le malattie rare: una rarità socialmente rilevante

Una malattia si definisce rara quando ha un'incidenza fino a **5 casi ogni 10.000** persone. Le patologie rare sono **tra 5.000 e 8.000** nel mondo e colpiscono prevalentemente i **bambini** in una percentuale che va **dal 50% al 75%**. Proprio la rarità e l'età dei pazienti rendono ancora più complessa la ricerca.

Per le persone con malattia rara, **avere finalmente un farmaco che curi la patologia** con la quale convivono, spesso dalla nascita, è un momento di **emozione indimenticabile**.

Un primo passo verso una migliore qualità della vita, grazie alla riduzione delle sofferenze e dei limiti posti di frequente dalle patologie rare.

Talvolta **“quella” nuova cura** può far guardare con **realistica speranza** alla stessa guarigione.



Pensare a un futuro migliore. Ora e dopo il Covid-19

Il **Covid-19** ha colpito con la forza di uno **tsunami** la comunità internazionale e quella italiana, ponendo sotto stress il Sistema Sanitario Nazionale.

Basti pensare che durante il lockdown sono **“saltati” 20,4 milioni di analisi del sangue e più di un milione di ricoveri, riprogrammati o annullati 12,5 milioni di esami diagnostici e 13,9 milioni di visite specialistiche** secondo il Centro di Ricerca in Economia e Management in Sanità (CREMS) dell'Università LIUC Carlo Cattaneo. Le conseguenze? **Liste di attesa sempre più lunghe** per le tac, le risonanze magnetiche ma anche per le semplici ecografie.

Abbiamo assistito allo **“svuotamento” parziale degli ambulatori** di medicina generale e, in ampia misura, anche di quelli specialistici.

È una fotografia confermata anche dall'ultimo Rapporto nazionale sulle politiche della cronicità di Cittadinanzattiva, dal quale risulta che per più di due pazienti su cinque sono stati cancellati visite, esami o interventi.

Una situazione che penalizza tutti e ancora di più le **persone con patologie rare**: pazienti fragili che nella prima fase della pandemia hanno visto spesso non soddisfatti i propri bisogni di cura.



Come conferma l'indagine del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO, il **52%** dei **partecipanti** ha **rinunciato a esami e visite di routine o terapie riabilitative** per paura di contagio. E il **46%** delle persone ha riscontrato **problemi** nell'assistenza sanitaria e sociale (31%) e nell'accesso ai farmaci a causa di carenza o di ausili sanitari e trasporti (16%).

Per questo è necessario **pensare a un futuro migliore**. Sia ora, in piena pandemia, sia quando la pandemia sarà finalmente sconfitta grazie ai vaccini e alle terapie farmacologiche in studio.

Le malattie rare, patologie trascurate

Tutti i pazienti sono per definizione fragili in quanto devono confrontarsi con le problematiche e i limiti posti dalla propria malattia. Di certo i **malati rari** acquisiscono in questo senso una di-

mensione di ancora **maggiore fragilità** perché nella maggior parte dei casi sono bambini e sono davvero pochi per ciascuna patologia.

L'**accesso immediato** di questi pazienti alle **terapie**, spesso unico trattamento disponibile, rappresenta un **diritto non rinviabile**. Un diritto che, anche in tempi non Covid, incontra solitamente ostacoli che fanno male ai pazienti e ai loro familiari.

Proprio l'**accesso alla terapia farmacologica**, autorizzata a livello nazionale dall'Agenzia Italiana del Farmaco, **non è omogeneo o ugualmente tempestivo** sull'intero territorio.

Anche la rete di tutela a livello nazionale delle persone con malattia rara non è uniforme.

Sono infatti ancora molte sia le difformità nei collegamenti tra presidi e servizi territoriali, sia le carenze in molte aree del Paese che ostacolano l'accesso omogeneo dei malati rari ai farmaci disponibili.

La pandemia ha **ridotto ulteriormente le attenzioni** già limitate riservate prima **ai pazienti rari**: nulla si è più saputo, ad esempio, del **Piano Nazionale Malattie Rare**, fermo al 2016 insieme al relativo finanziamento, e dell'aggiorna-

mento del panel dello screening neonatale. Anche se va valutato molto **positivamente** il segnale lanciato a settembre dal sottosegretario Pierpaolo **Sileri sull'impegno a lavorare rapidamente a un nuovo piano**. Così come la recente firma del decreto di costituzione del **tavolo ministeriale** che dovrà occuparsi della **revisione** della **lista** delle malattie soggette a **screening neonatale**. Un primo passo per accelerare un percorso fondamentale volto a potenziare la diagnosi precoce.

L'impegno delle aziende farmaceutiche

Le **aziende farmaceutiche** già da tempo hanno **attivato**, ove possibile e applicabile, il **Patient Support Program e l'home therapy** che presentano **numerosi vantaggi** per la persona con malattia rara e la sua famiglia, tra cui: facilitare l'aderenza alla terapia e l'accesso al farmaco; migliorare il monitoraggio clinico della patologia; minimizzare i possibili rischi per il paziente fragile (ad esempio, legati al recarsi presso l'ospedale o la farmacia ospedaliera); semplificare le attività quotidiane dei caregiver con un supporto concreto.

Sono davvero molte le **iniziative di conciliazione tra vita e lavoro** che le imprese del farmaco realizzano a favore dei propri collaboratori soprattutto di quelli che quotidianamente affrontano situazioni di fragilità complessa come quella di familiari affetti da malattia rara.

Con l'emergenza sanitaria Covid-19, le aziende farmaceutiche hanno potenziato gli sforzi in tal senso proprio per andare incontro alla particolare fragilità delle persone con patologia rara.

Pensare al futuro dei pazienti

La prima ondata del Covid-19 ci insegna ad andare oltre per **affrontare al meglio il futuro**. Migliorare quindi l'accesso alle informazioni, le diagnosi, gli screening, l'assistenza domiciliare e ospedaliera e le terapie. Qualcosa di importante è stato fatto e va dato merito alle autorità sanitarie competenti dei passi compiuti.

Ad esempio, l'**Agenzia Italiana del Farmaco** ha **prolungato la scadenza della validità dei piani terapeutici** di medicinali soggetti a

monitoraggio, nel caso in cui le condizioni cliniche del paziente/di patologia lo permettano, per ridurre il rischio di infezione da Sars-CoV-2 nei pazienti anziani e/o con malattie croniche, e quindi anche per i malati rari, limitando così l'affluenza negli ambulatori specialistici. **Una novità che va consolidata e ampliata**.

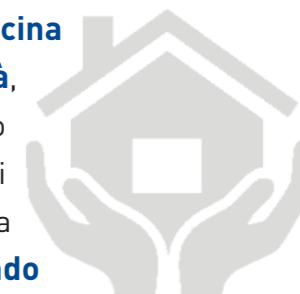
In piena emergenza Covid-19, **alcune Regioni** hanno attuato misure per favorire l'accesso alle terapie, mediante il **passaggio della distribuzione dei farmaci A-PHT dalla distribuzione diretta alla distribuzione per conto**, proprio per ridurre il rischio di infezione presso le strutture ospedaliere per i pazienti più fragili. Un cambiamento che potrebbe essere confermato per redistribuire sul territorio il carico dell'assistenza, soprattutto nel caso di medicinali di largo utilizzo, lasciando alle strutture pubbliche la distribuzione dei soli farmaci per i quali ricorrono alcune specifiche condizioni.

In questo specifico momento di emergenza sanitaria, riconoscendo la fragilità delle persone con malattia rara, l'**Agenzia Italiana del Farmaco** ha inoltre ritenuto opportuno **allargare l'accesso alla home therapy**. Un provvedimento

che da un lato ha **minimizzato il potenziale rischio** di discontinuità del trattamento dovuto al timore di contagio in ambiente ospedaliero, dall'altro presenta **molteplici benefici** per il paziente: la garanzia dell'aderenza al trattamento e l'appropriatezza della cura, un miglioramento anche da un punto di vista psicologico che aiuta il paziente ad affrontare al meglio la propria malattia, la somministrazione della terapia nell'ambiente familiare.

La **home therapy** è un perfetto esempio di **miglioramento** che ha portato indubbiamente benefici ai pazienti rari, andando nella direzione della **telemedicina** e della **medicina di prossimità**, un tema più volte affrontato anche dal Ministro Speranza. Si tratta di un'importante misura da ampliare, anche **potenziando la partnership pubblico-privato**.

La pandemia ha portato nella vita di tutti noi grandi cambiamenti. **Cogliere il positivo** e imparare dalle esperienze del passato è la cosa giusta per continuare a combattere e **costruire un futuro migliore**. Il futuro di tutti noi, compresi i pazienti più fragili.



FARMINDUSTRIA

Largo del Nazareno 3/8 - 00187 Roma

T: 06 675801

Avenue de la Joyeuse Entrée 1 - B1040 Bruxelles

T: +32 2 2861255

farmindustria@farmindustria.it

www.farmindustria.it

