

Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025

Azioni e obiettivi

PREMESSA METODOLOGICA

Il presente documento ha lo scopo di analizzare e approfondire la struttura del **Piano Nazionale per le Malattie Rare (Pnmr 2023-2025)**, licenziato il 21 febbraio dal Comitato Nazionale Malattie Rare (Conamr), che era stato istituito presso il Ministero della Salute nel settembre 2022.

Si tratta dello **strumento di programmazione e pianificazione centrale nell'ambito delle malattie rare**, nonché di indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza. Il Piano attuale affronta i medesimi ambiti di sanità pubblica e di ricerca del piano precedente 2013-16, ed è strutturato in:

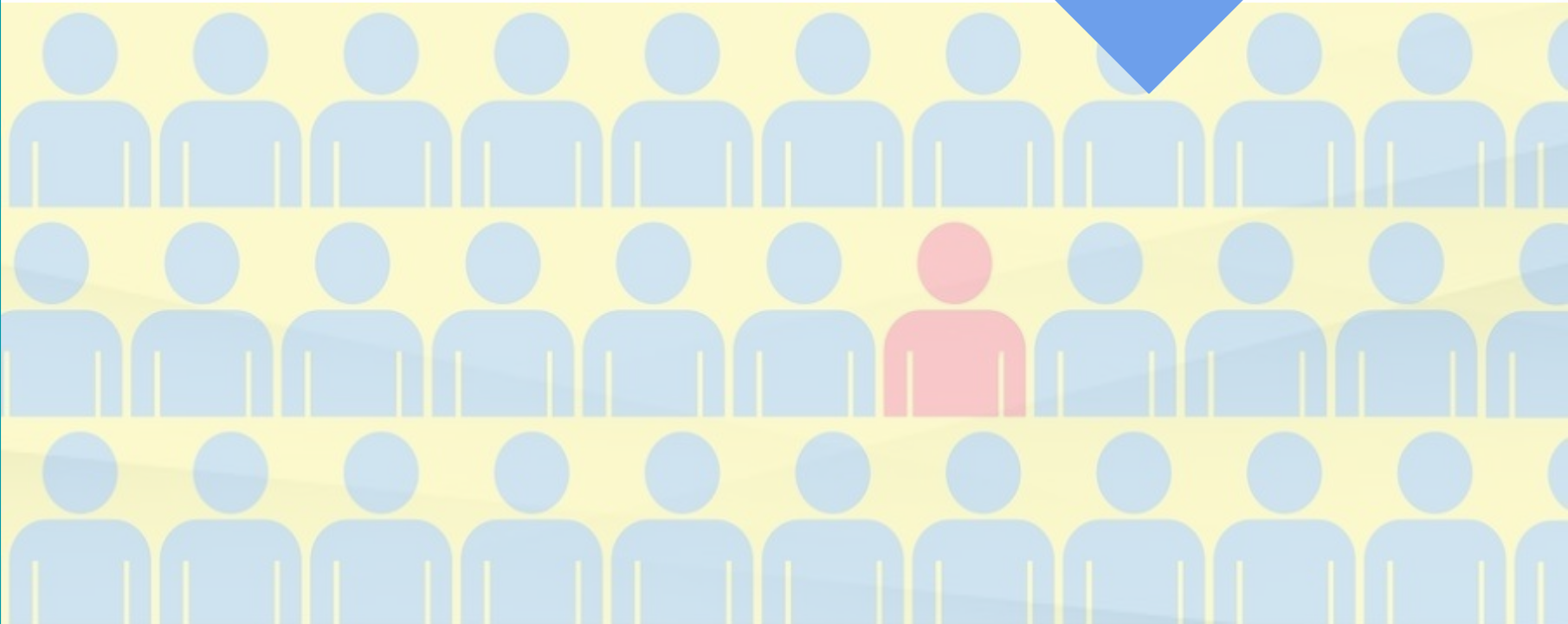
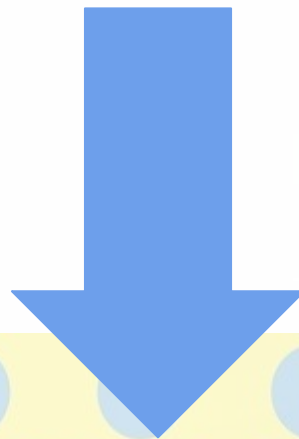
- ❑ **Capitoli verticali** - includono azioni specifiche per la cura e contrasto di tali malattie, quali *prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici; Ricerca.*
- ❑ **Capitoli orizzontali** - includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali, quali *formazione; Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.*

Per ogni capitolo saranno riportati quindi **i più importanti elementi della struttura** per essi prevista: *Obiettivi; Azioni; Strumenti; Indicatori.*



I CAPITOLI VERTICALI

Le azioni specifiche per il contrasto e la prevenzione delle malattie rare



PREVENZIONE PRIMARIA

Obiettivi

- Assicurare la **consulenza genetica**;
- Ridurre o eliminare i **fattori di rischio** noti e promuovere **fattori protettivi** correlati alle MR;
- Assicurare che gli interventi per le MR integrino quanto previsto dal **Piano Nazionale della Prevenzione 2020-2025** e dal Documento di indirizzo **“Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita”**.

Azioni



Garantire i **percorsi preconcezionali**, la **consulenza genetica** e i **test genetici**, assicurando il coinvolgimento dei Centri di riferimento per le MR

Promuovere **campagne informative specifiche** per le patologie rare



Garantire un adeguato **sistema di sorveglianza** per individuare possibili cluster di patologie rare, mediante il potenziamento dei Registri Nazionale e Regionali delle Malattie Rare e delle Malformazioni Congenite



PREVENZIONE PRIMARIA

Strumenti

- Utilizzare la Rete MR a livello nazionale e regionale per **rendere disponibili le informazioni sui servizi Genetica Medica** presso i quali eseguire consulenza genetica e rischio teratologico ;
- Implementare **il sistema di sorveglianza epidemiologica** tramite il Registro Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Malformazioni Congenite e i relativi Registri regionali e/o interregionali per monitorare l'efficacia degli interventi.
- **Organizzare i servizi ed incrementare il personale** per ridurre i tempi di attesa per l'accesso alla consulenza genetica;
- Realizzare progetti e studi finalizzati alla **valutazione dei programmi di prevenzione**;
- Utilizzare i Siti web informativi e le altre fonti e strumenti dedicati alle attività formative ed informative per **migliorare la diffusione delle informazioni**;

Indicatori



Prevalenza alla nascita delle **Malformazioni Congenite** a livello nazionale;



Prevalenza dei difetti del tubo neurale e prevalenza di assunzione periconcezionale di acido folico nelle donne in Italia;



Numero degli **accessi alla consulenza genetica ai test genetici** annuali presso i servizi di Genetica Medica;



Numero di **corsi formativi** proposti e attivati, specifici per le patologie rare.



TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

Obiettivi

- **Favorire l'accesso tempestivo a farmaci** eziologici, patogenetici, sintomatici e sostitutivi di dimostrata efficacia,
- Facilitare e semplificare gli **accessi a tutte le opzioni terapeutiche previste dai Piani Terapeutici Individuali**,
- Integrare le **valutazioni HTA** per le strategie terapeutiche nelle malattie rare,
- Garantire la generazione e la diffusione di un'**informazione corretta** sulle evidenze a sostegno delle diverse strategie terapeutiche,
- Creare un **sistema equo di accesso ai trattamenti**.

Azioni



Valutazione integrata, da parte di AIFA, degli strumenti normativi esistenti al fine di ottimizzare il loro utilizzo in modo trasparente e omogeneo tra tutte le Regioni;

Istituzione di un **gruppo di lavoro congiunto AIFA e Tavolo tecnico per le malattie rare** delle Regioni per predisporre una ricognizione dei farmaci non in fascia A, H e delle altre strategie terapeutiche per redigere un elenco unico su base nazionale, annualmente rinnovato;



Avvio di un percorso di **Horizon Scanning** e conseguenti valutazioni di impatto economico a breve-medio termine (3-5 anni) e pianificazione delle strategie nazionali e regionali, al fine di garantire un accesso equo e sostenibile nel tempo;

Definizione e implementazione di un percorso per la segnalazione e gestione delle carenze e/o indisponibilità nel territorio nazionale di farmaci e assicurare importazione farmaci in commercio in altri Paesi.



TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

Strumenti

- Utilizzare nelle procedure di **negoiazione e rinegoiazione** dei prezzi le evidenze ottenute dai dati di “real world”;
- I **monitoraggi** potranno essere usati anche per valutazione “**real life**” dell’impatto dei trattamenti nei percorsi assistenziali e nella sfera sociale;
- Potenziare e valorizzare il ruolo dello **Stabilimento chimico farmaceutico militare**;
- Avviare **progetti di monitoraggio dell’efficacia dei farmaci off-label** a livello nazionale e regionale, condivisi da AIFA, ISS e Regioni/PPAA;
- Definire procedure condivise su base nazionale per **percorsi accelerati di attivazione di sperimentazioni su farmaci**;
- **Aggiornare la normativa di riferimento.**

Indicatori



Riduzione 30% dei tempi di presentazione del dossier di negoziazione da parte dei titolari di farmaci orfani



Disponibilità entro 12 mesi dell’elenco nazionale dei trattamenti non compresi nelle fasce di rimborsabilità



Produzione di un primo documento di Horizon Scanning sui farmaci per le malattie rare e relativo impatto economico



Produzione di un documento di monitoraggio HTA a seguito dell’inserimento dei farmaci in oggetto nel prontuario.



TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

Obiettivi

- Garantire per i malati rari l'accesso ai trattamenti non farmacologici compresi nei piani di presa in carico definiti ritenuti dai clinici prescrittori essenziali e non sostituibili;
- Favorire **ricerche cliniche** circa l'efficacia e sicurezza di tali trattamenti;
- Organizzare le **reti regionali/interregionali per malattie rare** adeguati alla complessità clinica e particolarità del trattamento e contemporaneamente più vicini al luogo di vita del paziente;
- Raccogliere le informazioni in *real world* circa la consistenza e gli esiti dei **piani terapeutici**;
- Organizzare **occasioni di lavoro condiviso tra reti di malattie rare e altre reti tematiche** che insistono nello stesso territorio.

Azioni



Definire il **percorso amministrativo** dalla prescrizione alla erogazione del trattamento per semplificare i passaggi e le linee guida condivise;



Stilare uno **schema condiviso** di presa in carico tra Regioni;



Definire, a livello regionale, un **setting assistenziale** per la specificità delle malattie rare;



Effettuare una **ricognizione dei trattamenti non farmacologici più frequentemente** erogati, al fine di predisporre un elenco nazionale;



Definire **modalità organizzative** tra l'attività rete malattie rare e le altre reti specialistiche;



Organizzare **gruppi di lavoro** con l'intervento della rete malattie rare per condividere prassi e modalità della sua attuazione.



TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

Strumenti

- **Gruppi di lavoro congiunti tra i diversi attori** che hanno competenza istituzionale;
- **Creazione di banche dati** utilizzando le informazioni contenute nei monitoraggi e nei flussi informativi esistenti e curando la loro interoperabilità;
- Adozione di atti regionali che specifichino **l'articolazione per le malattie rare di servizi e interventi assistenziali genericamente organizzati**;
- Predisposizione di un elenco condiviso dei trattamenti non farmacologici di prevalente interesse per l'assistenza ai malati rari da sottoporre alla Commissione permanente per l'aggiornamento dei LEA, al fine di assicurare una erogazione di tali prodotti omogenea sul territorio nazionale.

Indicatori



Percentuale di **piani di presa in carico di malati rari con richieste di trattamenti non farmacologici** rispetto ai totali dei piani;



Percentuale di **piani di presa in carico dei malati rari con erogazione di trattamenti non farmacologici** rispetto a quelli richiesti;



Numero di **soggetti con specifici trattamenti non farmacologici erogati a domicilio** su tutti i soggetti nella stessa condizione presenti nell'area.



DIAGNOSI

Obiettivi

- **Diminuire i tempi medi di diagnosi.**
- Prevedere nei LEA le **prestazioni per l'analisi del genoma**
- **Garantire la valutazione del rischio individuale** alle donne in gravidanza e **screening pre e post natali**, laddove sia identificato un caso 'indice'.
- **Assicurare il percorso diagnostico** del danno strutturale presente ed evolutivo

Principali Azioni



Indirizzare la persona affetta da MR ai **Centri di riferimento della Rete Nazionale**



Campagne di informazione rivolte a pediatri e MMG ed accelerare l'invio del paziente ai Centri di riferimento



Definire i percorsi e protocolli per la diagnostica genetica nelle MR ed inserire gli stessi nei LEA



Garantire l'operatività dei Centri di Riferimento e monitorare e programmare l'offerta di genetica medica



Valutare **l'efficacia e l'efficienza dei programmi di screening neonatale** ed assicurarne la massima uniformità sul territorio nazionale



Valutare il danno attuale ed evolutivo e prevedere sia refertato dai Centri di riferimento della rete nazionale MR.



DIAGNOSI

Strumenti

- Utilizzare **piattaforme e infrastrutture centralizzate** di diagnostica genomica.
- Utilizzare **strumenti di comunicazione efficace alla famiglia** al momento della diagnosi per agevolare un percorso di accettazione della patologia
- Utilizzare **piattaforme e infrastrutture condivise di diagnostica** avanzata per immagini e laboratoristica a supporto del funzionamento della rete delle malattie rare.
- Utilizzare **servizi di telemedicina** per facilitare il rapporto con i clinici ed i Centri di riferimento

Indicatori



Numero di gruppi/equipe multidisciplinari di consulenza e **percentuale di pazienti che dispongono di una valutazione del danno attuale ed evolutivo** effettuata dai Centri di riferimento



Incremento del numero di campioni biologici collezionati e percentuale dei casi complessi senza diagnosi che raggiungono una definizione diagnostica entro il triennio di validità del Piano



Percentuale di **bambini sottoposti a screening** neonatale e riduzione dei tempi di diagnosi



PERCORSI ASSISTENZIALI

Obiettivi

della Rete Nazionale e dei suoi nodi:

- Assicurare il **potenziamento della Rete nazionale per le malattie rare** e le risorse strutturali e di personale.
- Rafforzare il **collegamento diretto** tra Centri di riferimento per malati rari e servizi territoriali attivi nella Asl.
- Sviluppare **modelli di cura e assistenza del malato raro**, e creare un sistema di monitoraggio

della persona affetta da malattia rara:

- Assicurare la **continuità assistenziale**.
- Garantire la **miglior qualità di vita possibile** in funzione delle condizioni cliniche.
- Accompagnare la **transizione delle cure** dall'età pediatrica all'età adulta.

Principali Azioni



Implementare, all'interno degli ospedali le "piattaforme" di indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina.

Aumentare le risorse disponibili dei Centri di riferimento per malati rari e investire nella Telemedicina



Garantire una specifica competenza sulle malattie rare all'interno delle reti di cure palliative.

Integrare a livello regionale, tra la Rete malattie rare e tutte le altre reti che forniscono servizi ai pazienti, definendo percorsi comuni e modalità organizzative idonee.



PERCORSI ASSISTENZIALI

Strumenti

- **Adeguate sistema informativo** condiviso da tutti i nodi della Rete nazionale delle Malattie Rare che raccolga e utilizzi l'informazione clinica per favorire le azioni di presa in carico del malato.
- Implementazione **dell'Accordo Stato Regioni/PPAA sulla telemedicina** applicata alle reti per le malattie rare.
- **Redazione di un Accordo Stato/Regioni/PPAA** che definisca ed eventualmente aggiorni i compiti e le funzioni dei Centri di coordinamento regionali,
- **Presenza delle principali Associazioni di malati rari** all'interno delle piattaforme malattie rare implementate nei principali Ospedali

Indicatori



Numero di Centri di riferimento per malattie rare per milione di abitanti per ciascuna rete regionale o interregionale



% dei Centri inseriti nella rete regionale o interregionale



Definizione di ruoli e compiti dei Centri di coordinamento



% dei pazienti seguiti in telemedicina presso ogni Centro di riferimento



Codifica delle tariffe e delle modalità operative per implementare l'Accordo Stato-Regioni sulla presa in carico



RICERCA

Obiettivi

- Promuovere la **sinergia tra investimenti** nella direzione di una **partnership pubblico-privata**;
- Assicurare un **monitoraggio costante delle iniziative** per informare le decisioni strategiche di investimento
- Incentivare la **condivisione dei dati di ricerca** (sia positivi che negativi);
- Creare una **rete che incentivi il trasferimento tecnologico** e il collegamento tra la ricerca, la produzione e la distribuzione del prodotto;
- Incentivare la **partecipazione dei pazienti alla programmazione** dei progetti di ricerca aventi finalità terapeutiche;
- **Promuovere progetti di ricerca** coinvolgenti pazienti

Azioni



Il MinSal assicura un **monitoraggio puntuale degli investimenti**, facilita la *partnership* pubblico-privata, promuove il **trasferimento della conoscenza** a malattie più comuni, favorisce **partecipazione associazioni** dalle fasi di ideazioni dei bandi e dei progetti di ricerca;

In riferimento alle **infrastrutture di ricerca è necessario**: mappare e mettere in rete le risorse esistenti, mettere a sistema le esperienze e le competenze disponibili in Italia per la creazione di una comunità pratica virtuale, definire sistemi di qualità con criteri comuni.



In riferimento alla **condivisione dei dati** è necessario: sviluppare programmi per l'interoperabilità di sistemi informativi, prevedere, all'interno dei finanziamenti a progetti di ricerca, risorse dedicate alla gestione dei dati ed alla loro condivisione.

È necessario **finanziare** aree prioritarie di ricerca: **Area 1: migliorare la diagnosi**; **Area 2: dare una speranza di cura attraverso lo sviluppo di studi di ricerca di base**, applicata e clinica; **Area 3: Sviluppare studi per accompagnare il percorso di vita** in mancanza di cura eziologica



RICERCA

○ Strumenti

Il principale strumento per la realizzazione delle azioni di ricerca saranno i **bandi competitivi valutati secondo gli standard della revisione tra pari** al fine di assicurare elevati standard qualitativi. Per la valutazione potranno comunque essere coinvolti **enti terzi di comprovata esperienza ai sensi del D. L. n. 77/2021**.

I bandi finanzieranno sia progetti di ricerca con un approccio **bottom-up** che **top-down**.

○ Indicatori



Numero di **progetti finanziati** e pubblicazioni prodotte



Numero di **nuove malattie oggetto di ricerca** non ancora studiate



Incremento del **numero di campioni biologici** collezionati nel triennio 2022-2024 e delle sperimentazioni cliniche avviate

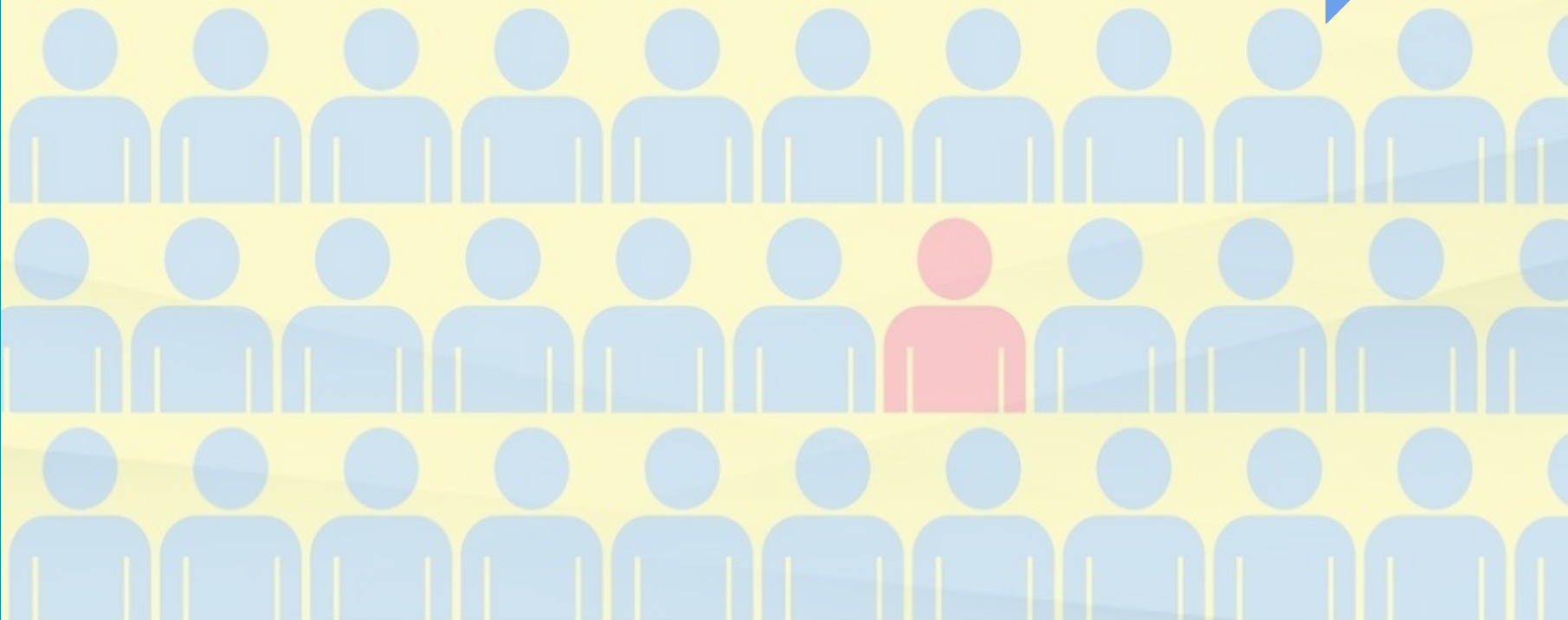


Numero di **prodotti derivanti dal trasferimento tecnologico** della ricerca finanziata



I CAPITOLI ORIZZONTALI

Le azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali



FORMAZIONE

Obiettivi

- Aumentare le **conoscenze e le competenze sulla tematica** delle malattie rare nella formazione universitaria
- Aumentare le competenze metodologiche di sanità pubblica e **sulle MR dei MMG in formazione**
- Promuovere la **Formazione Continua ECM** e delle associazioni dei pazienti
- Aumentare le conoscenze e le **competenze di medici**, e di tutte le altre professioni sanitarie

Principali azioni



Supportare e fare proposte al **tavolo interministeriale Ministero della Salute-MIUR** per implementare l'introduzione della tematica malattie rare nella formazione universitaria



Promuovere la **realizzazione di corsi di formazione sulle malattie rare** dei MMG e dei PLS, nonché aumentare il numero di corsi FAD disponibili sulle malattie rare



Promuovere la **formazione sulla metodologia diagnostica innovativa** per malattie rare non diagnosticate



Promuovere il **coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti**, come docenti e come discenti, nei corsi di formazione realizzati e supportare corsi di formazione gratuiti



FORMAZIONE

Strumenti

- Collaborazione con **reti di riferimento europee** (ERN)
- Introduzione di almeno una **sessione dedicata alle malattie rare all'interno dei convegni** annuali delle Società Scientifiche
- Inserire alcuni nodi (Centri ospedalieri, servizi territoriali, etc.) delle reti per i malati rari all'interno **delle reti formative per i corsi di laurea**
- Diffondere la conoscenza delle malattie rare nei **convegni scientifici**

Indicatori



Numero di corsi sulle malattie rare proposti al tavolo interministeriale MinSal-MIUR



Numero dei corsi di formazione universitari attivati e relativi iscritti



Numero di corsi proposti e attivati/numero di corsi disponibili, numero di Medici ed operatori delle PS frequentanti



Misurazione delle attività di formazione esperienziale svolte.



INFORMAZIONE

Obiettivi

- Implementare **le attività dei portali informativi europei, nazionali e regionali** ed incentivarne l'uso;
- **Sviluppare il Portale inter-istituzionale sulle malattie rare** coinvolgendo il Ministero, l'ISS, enti locali e associazioni.
- **Pubblicare le informazioni relative ai centri di cura** e presa in carico dei malati rari.
- **Valorizzare i portali informativi** gestiti dagli enti del terzo settore.
- Implementare il **portale Orphanet**.
- Newsletter aggiornate.
- **Strategia di comunicazione** pluriennale, condivisa, accessibile e trasparente

Principali azioni



Favorire la **coerenza delle informazioni** sulle Malattie Rare riportate nei portali esistenti.



Implementare i **contenuti del Portale inter-istituzionale** con il Centro Nazionale MR, enti locali e Federazioni.



Rafforzare partnership tra istituzioni, organizzazioni di pazienti ed altre organizzazioni coinvolte



Utilizzare le help line di supporto al cittadino, e monitorare le aspettative di pazienti e professionisti.

Indicatori

- Numero medio di **visualizzazioni al mese alla pagina e al sito**.
- **% di gradimento e soddisfazione** degli utenti.
- Numero di siti/portali connessi fra loro.
- Numero di **persone iscritte alle Newsletter**.
- Utilizzo dell'indicatore "**Domain Authority**".



REGISTRI E MONITORAGGIO DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

Obiettivi

Macro obiettivo è **adeguare il sistema di monitoraggio esistente in Italia**, in modo da realizzare un flusso informativo delle reti regionali/interregionali al fine di:

- Produrre nuove conoscenze scientifiche;
- Supportare la **rete di assistenza per i malati rari** e facilitare le attività cliniche e di presa in carico
- Promuovere l'integrazione a livello regionale e nazionale con i **flussi informativi correnti**, con il profilo Sanitario Sintetico
- **Favorire l'accesso ai dati aggregati raccolti nel RNMR** ai decisori, ai ricercatori ed alle associazioni di pazienti.

Principali azioni



Predisposizione di **strumenti di integrazione con flussi correnti**, da utilizzarsi come traccianti della presenza di malati rari;



Gruppo di lavoro congiunto (ISS, MinSal, Regioni, AGENAS, UNIAMO, Fondazione Telehon, Osservatorio Malattie Rare e Comitato Nazionale Malattie Rare), che si avvalga della collaborazione dei soggetti interessati in base ai temi trattati;



Set condiviso di **indicatori sintetici di performance** delle intere reti, quali ad esempio tasso di fuga, attrazione e stanzialità grezzi e specifici;



Sviluppo di **procedure, infrastrutture e meccanismi per integrare i sistemi di monitoraggio** per malattie rare a livello regionale e nazionale con i nuovi strumenti (FSE, PSS); nonché utilizzo dati raccolti per calcolo stime



REGISTRI E MONITORAGGIO DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

Strumenti

- **Gruppo di lavoro** congiunto;
- Sviluppare **meccanismi ordinari di record linkage** a livello regionale e nazionale in modo che le informazioni raccolte con questi sistemi di monitoraggio siano integrate da quelle desumibili da altri flussi correnti
- Integrare i **sistemi di classificazione e codifica** con gli strumenti definiti dalle azioni
- Studio e valutazione di sistemi che rendano **interoperabile il contenuto dei registri** regionali e nazionali per malattie rare con i restanti sistemi dati in ambito sanitario e con il nuovo FSE e PSS.

Indicatori



Numero delle richieste di utilizzo dei dati raccolti **nel RNMR**



Istituzione del **Gruppo Lavoro**



Produzione dell'**elenco delle malattie rare** con attribuzione del relativo ORPHAcode condiviso a livello nazionale



Stime epidemiologiche (prevalenza, incidenza) delle diverse malattie rare, gruppi



Calcolo degli **indicatori di performance** della rete



Implementazione di progetti di integrazione con i **sistemi informativi sanitari**



inrete

Relazioni Istituzionali e Comunicazione



MILANO

Via Fara, 35

segreteria.milano@in-rete.net



ROMA

Piazza di Pietra, 26

segreteria.roma@in-rete.net



BRUXELLES

Place du Champ De

Mars 1/3

www.in-rete.net