

Le malattie rare: una sfida per l'Italia e l'Europa

Domenica Taruscio
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità

CentroNazionaleMalattieRare
CNMR



Comunicazione della Commissione
al parlamento europeo, al consiglio,
al comitato economico e sociale europeo e
al comitato delle regioni

Le malattie rare: una sfida per l'Europa

Proposta di

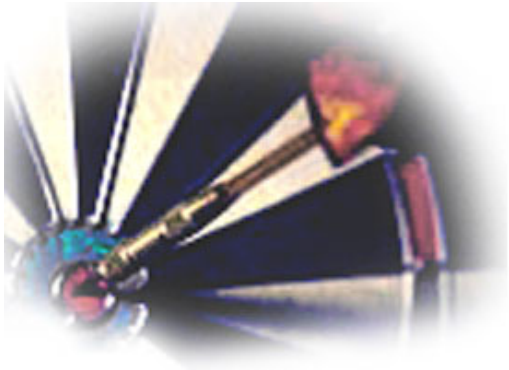
Raccomandazione del Consiglio
su un'azione europea nel
settore delle malattie rare



Nei settori che sono di responsabilità degli Stati Membri (come la sanità pubblica), *l'UE non può produrre atti vincolanti*.

Di conseguenza, *per promuovere nei diversi Paesi europei la formulazione e la realizzazione di obiettivi e strategie coordinate* in questi settori, l'UE elabora atti non giuridici dal forte peso politico, **chiamati Raccomandazioni**.

Per introdurre un atto di questo tipo, o per spiegare le azioni programmate in un determinato ambito, la Commissione spesso utilizza la **Comunicazione.**



Obiettivi

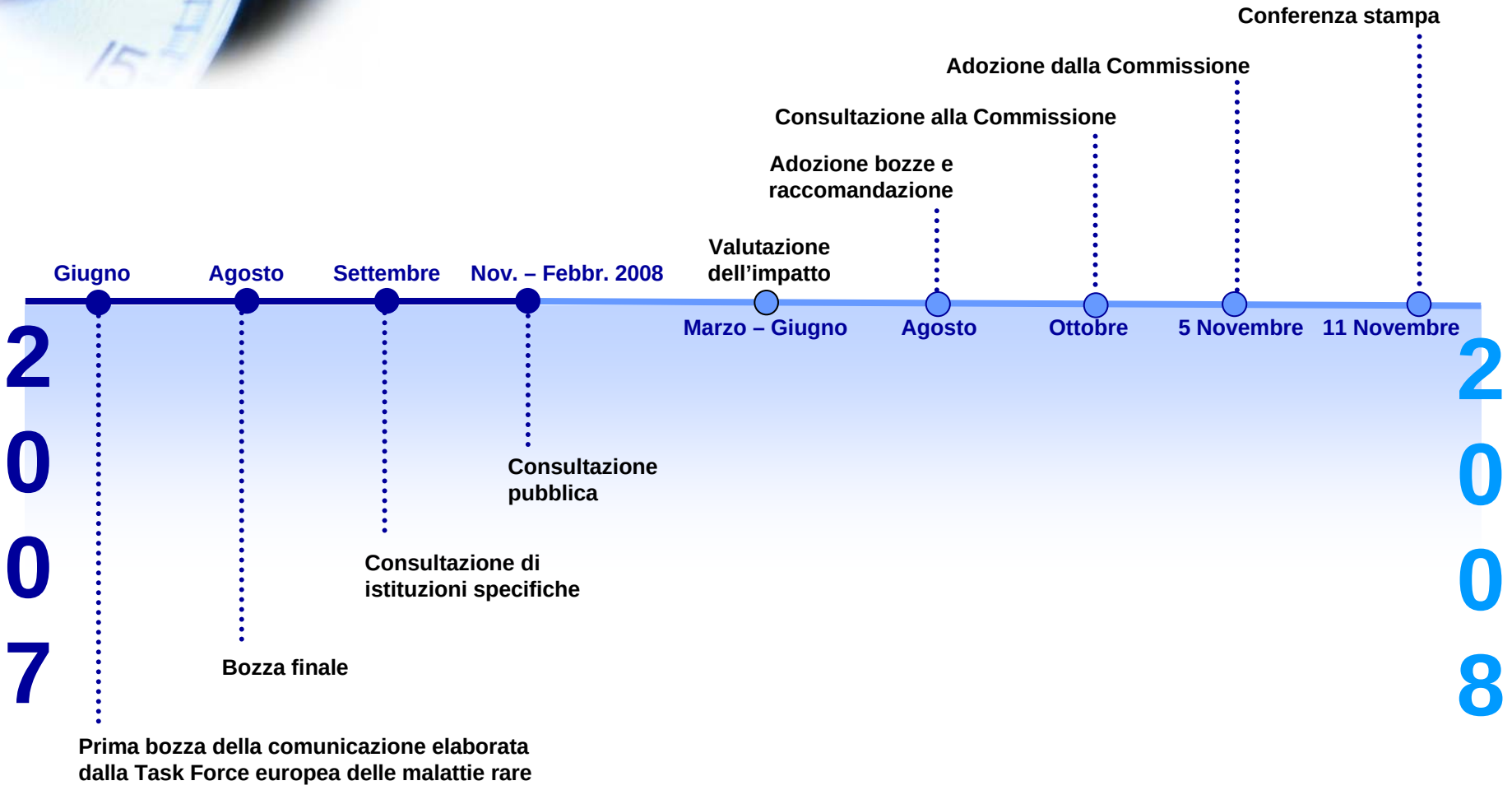
Il ruolo della Comunità nel settore della sanità, secondo l'articolo **152** del trattato, è quello di *incoraggiare la cooperazione tra gli Stati membri e, ove necessario, appoggiare la loro azione*.

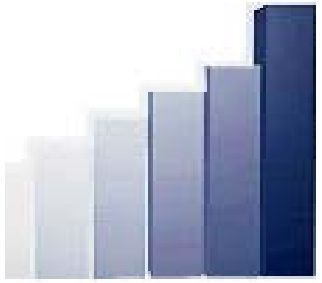
Le *malattie rare* costituiscono un settore molto particolare, cui l'Unione europea può apportare un elevatissimo valore aggiunto.

La comunicazione si propone di definire una strategia comunitaria globale che consenta agli Stati membri di operare efficacemente per il riconoscimento, la prevenzione, la diagnosi, il trattamento, la cura e la ricerca nel campo delle malattie rare in Europa.



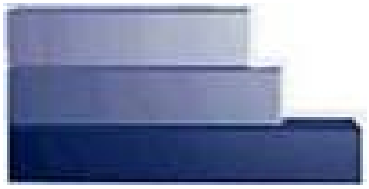
Le tappe


Conferenza stampa
Adozione dalla Commissione
Consultazione alla Commissione
Adozione bozze e raccomandazione
Valutazione dell'impatto
Giugno
Agosto
Settembre
Nov. – Febbr. 2008
Marzo – Giugno
Agosto
Ottobre
5 Novembre
11 Novembre
2007
2008
Consultazione pubblica
Consultazione di istituzioni specifiche
Bozza finale
Prima bozza della comunicazione elaborata dalla Task Force europea delle malattie rare



I risultati della consultazione pubblica

- **584** commenti pervenuti da **15** diversi paesi membri
- Tutti gli stakeholders sottolineavano e concordavano sull'importanza di un **approccio globale** (multidisciplinare e multi settoriale) per le malattie rare in Europa
- Tutti i rispondenti consideravano **il livello nazionale o regionale insufficiente** per fornire soluzioni al problema delle malattie rare
- Il livello europeo è indicato nel **100%** dei commenti ricevuti quello più appropriato
- La maggior parte dei commenti **supportavano le 10 priorità** proposte dalla Commissione



Le tre linee di azione

1. Migliorare il ***riconoscimento*** **e la** ***visibilità*** delle malattie rare

2. Appoggiare ***l'azione degli Stati membri*** per quanto riguarda le malattie rare

3. Sviluppare sul piano europeo
   - ***la cooperazione***
   - ***il coordinamento***
   - ***la regolamentazione***

   nel campo delle malattie rare



Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare (1)

- L'Unione europea manterrà la definizione attuale adottata dal programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003 (prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone). Una definizione più precisa, sarà sviluppata nell'ambito del programma comunitario in materia di salute

- La Commissione si farà promotrice, nel quadro della revisione della ICD, di un'azione diretta a migliorare la codifica e la classificazione delle malattie rare.

- Istituzione di un inventario dinamico delle malattie rare nell'Unione europea. La Commissione si adopererà perché continuino a essere disponibili a livello europeo queste informazioni, in particolare avvalendosi della base dati Orphanet che fruisce del sostegno di programmi comunitari



Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare (2)

Reti di informazione sulle malattie

- garantire lo scambio di informazioni grazie alle reti europee di informazione esistenti;
- favorire una migliore classificazione delle varie malattie;
- elaborare strategie e meccanismi per lo scambio di informazioni tra le parti interessate;
- raccogliere dati epidemiologici comparabili a livello comunitario;
- favorire lo scambio delle migliori pratiche e definire misure a favore di categorie di pazienti.



Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare (1)

- Migliorare l'accesso generale a un'assistenza sanitaria di qualità per le malattie rare, in particolare **creando centri di competenza nazionali/regionali (entro il 2010) e reti di riferimento a livello di UE**

- **Garantire l’accesso a servizi sociali specializzati**

- **Assicurare l’accesso ai medicinali orfani ed ai dispositivi medici**
  - La Commissione creerà un gruppo di lavoro per permettere uno scambio di conoscenze tra gli Stati membri e le autorità europee sulla valutazione scientifica del valore aggiunto clinico dei medicinali orfani
  - Occorrerà migliorare la possibilità per i pazienti affetti da malattie rare di utilizzare nuovi medicinali prima che siano autorizzati e/o rimborsati
  - Occorrerà esaminare la possibilità di nuovi incentivi a livello nazionale o europeo per intensificare la ricerca sulle malattie rare e di sviluppare i medicinali orfani



Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare (2)

L'uso degli strumenti informatici può dimostrarsi utile in vari modi:

- servizi elettronici ***online***
- la ***telemedicina***, ossia i servizi di assistenza sanitaria prestati a distanza
- le ricerche finanziate dal 7 programma quadro nel campo della ***modellizzazione informatizzata dei processi fisiologici e patologici***



Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare (3)

- **Screening:**

  la Commissione procederà, al livello dell'UE, ad una valutazione delle strategie attuali di individuazione nella popolazione (anche neonatale) delle malattie rare e delle possibili nuove malattie, per fornire agli Stati membri elementi (anche relativi agli aspetti etici) su cui fondare le decisioni politiche.

- **Gestione della qualità dei laboratori di diagnosi:**

  creazione di reti europee di riferimento di laboratori di diagnosi specializzati (come EuroGenTest). Questi laboratori saranno incoraggiati a partecipare a prove d'attitudine, con particolare attenzione per I risultati ottenuti in materia di notifica e di fornitura di un consulenza genetica prima e dopo i test.

- **Prevenzione primaria:**

  misure specifiche saranno adottate quando possibile



Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare (4)

- **Registri e basi di dati:**
  strumenti essenziali per ampliare le conoscenze sulle malattie rare e sviluppare la ricerca clinica. Sono infatti l'unico modo per raccogliere un numero di dati e campioni sufficienti per la ricerca epidemiologica e/o clinica.

  Un aspetto fondamentale consisterà anche nel garantire la durata nel tempo di tali sistemi, anziché limitarsi al finanziamento dei progetti, per sua natura precario.



Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare (5)

Ricerca e sviluppo

- Dovrebbe essere instaurato un ***processo di dialogo*** precoce sui medicinali in corso di sviluppo tra le società interessate e le autorità che finanziano i medicinali

- il tema "***salute***" del programma specifico "cooperazione" del settimo programma quadro, mira a sostenere la collaborazione multinazionale nella ricerca in varie forme. In particolare, la ricerca sulle malattie rare si concentra su studi di storia naturale e patofisiologia condotti a livello europeo e sullo sviluppo di misure di prevenzione, nonché di interventi di natura diagnostica e terapeutica

- I ***progetti di coordinamento*** miranti a un'utilizzazione ottimale delle limitate risorse destinate alla ricerca sulle malattie rare dovranno essere incoraggiati (*E-rare*)



Cooperazione internazionale

- L'azione della Commissione per quanto riguarda le malattie rare dovrà mirare a favorire la cooperazione internazionale tra tutti i paesi interessati, in stretta collaborazione con l'Organizzazione mondiale della sanità.

- La cooperazione internazionale fa già parte integrante dei programmi quadro di ricerca



Tappe future

Decembre 2008:

Inizio della discussione al parlamento europeo, al consiglio, al comitato economico e sociale europeo e al comitato delle regioni

Primo - secondo semestre 2009:

Adozione della raccomandazione durante la Presidenza europea della Repubblica ceca

o durante la Presidenza svedese

Per maggiori informazioni:

Sito della Commissione Europea

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm

