

# Dibattiti

## Farmaci “orfani” e malattie “rare”

Luca Coletto\*

La revisione  
della legislazione  
farmaceutica UE

**SOMMARIO:** 1. Aumento della spesa per i farmaci per malattie rare. – 2. Disponibilità dei farmaci orfani. – 3. Reti di malattie rare. – 4. Aumento della spesa per farmaci di fascia C. – 5. Unione europea e farmaci orfani.

L'Italia negli ultimi anni sta aumentando notevolmente l'impegno dedicato al trattamento delle malattie rare.

### 1. Aumento della spesa per i farmaci per malattie rare

La spesa farmaceutica destinata a queste condizioni, nel 2022 è stata pari a 1,98 miliardi di euro (in rialzo del 29% rispetto al 2021) rappresentando circa il 6,0% della spesa farmaceutica a carico del SSN. Se si guarda poi al decennio 2013-2022 essa si è più che triplicata (+225%), con un tasso di crescita annuale del 12,5%, mentre i consumi sono raddoppiati (+103%). Considerando che il tasso di crescita per la spesa degli acquisti diretti per lo stesso periodo è stato del 6,1% e per i consumi del 2%, appare evidente che tali farmaci sono tra le categorie a maggior crescita.

---

\* Assessore alla salute, Regione Umbria.

Tabella 1.1

Trend di spesa e consumo (convenzionata e acquisti diretti) per i farmaci orfani, anni 2013-2022 presenti in classe di rimborsabilità A-SSN, H-SSN, C, C-NN

	2013	2014	2025	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Spesa farmaci orfani (OsMed + acquisti diretti, milioni di €)	608,9	716,2	822,2	947,6	1.022,7	1.306,9	1.554,9	1.402,7	1.535,1	1.982,7
Incidenza % farmaci orfani sulla spesa farmaceutica	6,4	7,1	6,7	4,2	4,5	5,8	6,8	6,1	6,4	6,0
Incidenza % spesa acquisti diretti orfani vs spesa orfani (OsMed + acquisti diretti)	100,0	100,0	100,0	99,7	99,6	99,7	99,9	100,0	100,0	99,9
Consumo (DDD) farmaci orfani (OsMed + acquisti diretti, milioni)	5,6	6,1	6,7	7,0	7,2	8,8	10,1	8,1	8,4	11,4
Incidenza % farmaci orfani sul consumo (OsMed + acquisti diretti)	0,002	0,002	0,003	0,026	0,026	0,031	0,035	0,029	0,030	0,04

Da VII RAPPORTO ANNUALE OSSFOR, 2023

## 2. Disponibilità dei farmaci orfani

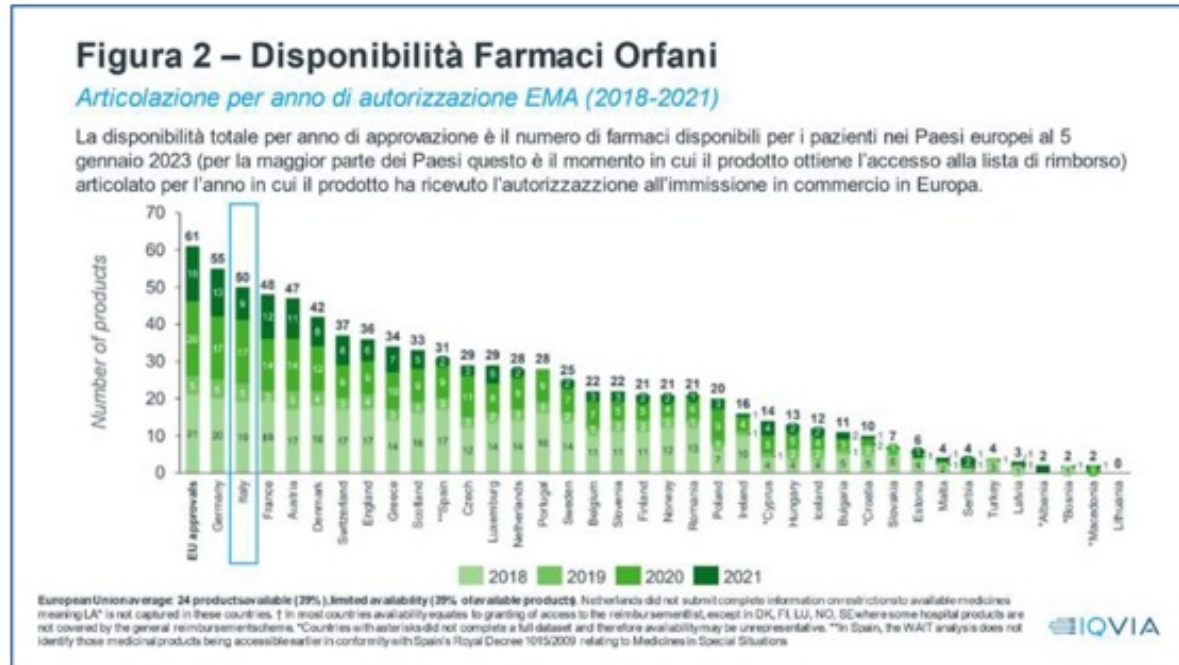
In tale contesto è fondamentale evidenziare il ruolo cruciale dell'AIFA nel processo di valutazione e approvazione dei farmaci orfani, per due ragioni.

La prima riguarda la disponibilità stessa dei farmaci orfani nel nostro paese: infatti, sempre nel 2022, rispetto ai 154 farmaci per malattie rare autorizzati a livello europeo, in Italia ne sono stati resi disponibili 134, la gran parte dei quali in regime di SSN.

Tale risultato si colloca tra i più virtuosi nel contesto europeo, dove non è invece molto spesso scontato che tali farmaci possano essere a disposizione dei cittadini: secondo i dati di IQVIA, che ha analizzato un campione di 61 farmaci orfani approvati a livello europeo, l'Italia si colloca al secondo posto, seconda sola alla Germania per disponibilità nel proprio territorio nazionale.

Figura 2

Disponibilità farmaci orfani in Italia e negli altri Paesi, articolati per anno di approvazione da parte di EMA



Da VII RAPPORTO ANNUALE OSSFOR, 2023

La seconda riguarda la copertura finanziaria di tali trattamenti, per lo più ad alto costo: a differenza degli altri farmaci, l'attribuzione dell'*innovatività* per i farmaci con indicazione per malattie rare (ed il conseguente accesso al fondo per farmaci innovativi) è permessa anche nel caso in cui, in presenza di un elevato bisogno terapeutico e di forti indicazioni di un beneficio terapeutico aggiunto, siano presenti prove di qualità “Bassa”.

### 3. Reti di malattie rare

Un altro elemento chiave nel nostro impegno per migliorare la gestione dei pazienti con patologia rara è la presenza e il supporto delle Reti di malattie rare. Queste reti favoriscono la collaborazione tra esperti, pazienti e famiglie, facilitando la condivisione di conoscenze e esperienze per migliorare la diagnosi e il trattamento delle malattie rare in tutto il paese. Nel novembre 2021, è stata menata la Legge quadro 175 che disegna il quadro di principi e diritti entro cui si devono organizzare le reti di assistenza, definire criteri di tutela e di supporto alla ricerca bio-medica e farmacologica nel settore, favorire la produzione e l'utilizzo di farmaci e altri prodotti per il trattamento di questi malati, riconoscere particolari diritti in capo alle persone con malattie rare, meccanismi specifici di loro tutela e di supporto ai caregiver.

La ricaduta di tali principi generali è affidata a una serie di atti attuativi tra i quali si segnalano la costituzione e l'insediamento del Comitato nazionale malattie rare, la formulazione e approvazione del secondo Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) e del documento di riordino della rete.

In particolar modo, con Accordo Stato/Regioni del 2023 sono stati approvati questi due ultimi atti attuativi che hanno una immediata e rilevante ricaduta nell'ambito delle attività di programmazione e organizzazione sanitaria di diretta competenza regionale, stanziando un finanziamento biennale di complessivi 50 milioni di euro per supportare il raggiungimento degli obiettivi fissati.

Il documento di riordino della rete riguarda esplicitamente l'organizzazione nazionale della rete, di assistenza dedicata ai malati rari, definendo con le caratteristiche, le funzioni e i principali criteri di selezione di 3 elementi di queste reti regionali, quali i Centri di riferimento per malattie rare, i Centri di eccellenza e il Centro di Coordinamento regionale per malattie rare. Centri caratterizzati da grandi bacini di utenza e quindi un numero limitato nel territorio.

Un altro obiettivo strategico è l'attuazione, anche per le malattie rare, del finanziamento a funzione, già previsto dalla Legge 502/1992 e attuato per i temi dell'urgenza- emergenza e dei trapianti e mai attuato per quello delle malattie rare, nonostante fosse già elencato esplicitamente nella norma. Questo finanziamento consente di disporre adeguate aggiuntive risorse per il funzionamento dei Centri e degli ospedali che li ospitano, essendo questi dedicati a pazienti grandemente consumatori di risorse assistenziali, non adeguatamente coperte dalle tariffe standard attualmente utilizzate.

#### 4. Aumento della spesa per farmaci di fascia C

Infine, sempre dai dati dell'anno 2022, emerge un aumento di spesa anche per farmaci orfani di classe C, pari a 15,5 milioni di euro, rappresentando l'1,3% della spesa complessiva per i farmaci orfani, in aumento del 7,6% rispetto allo scorso anno, con notevoli disparità tra Regioni del Nord (valori più alti) e regioni del Centro e del Sud. Tale spesa Extra LEA, ricade nuovamente sulle regioni, che in tal senso sono sempre più sfidate a garantire un accesso equo cure e al contempo ottemperare all'equilibrio finanziario, sempre più difficile da mantenere.

#### 5. Unione europea e farmaci orfani

La recente approvazione in prima lettura, da parte del Parlamento europeo lo scorso 10 aprile, della riforma della normativa farmaceutica, costituisce, sul punto specifico, un fatto da apprezzare positivamente, in quanto il Parlamento ha fatto proprio l'obiettivo cardine della proposta della Commissione, cioè quello incentivare lo sviluppo di farmaci in aree scoperte, anche rimodulando il sistema degli incentivi regolamentari (maggiore protezione

per i farmaci orfani). Di grande interesse è infine la proposta (avanzata anche nel corso dei Workshop promossi dall'Università Cattolica del Sacro Cuore) di proposta di impegnare l'Unione Europea a finanziare una rete di laboratori pubblici, anche secondo il modello *hub and spoke*, capaci di ricercare e sviluppare, entro un termine determinato in via sperimentale per cinque anni, nuove molecole e nuovi farmaci. Insomma, qualche cosa si muove anche nel campo dei farmaci orfani e delle malattie rare.

