



CONVEGNO «IL TEMPO DELLA SALUTE» ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

INTERVENTO DEL VICEPRESIDENTE E
ASSESSORE AL BILANCIO E FINANZE DI REGIONE LOMBARDIA
DOTT. MARCO ALPARONE

MUSEO NAZIONALE SCIENZA E TECNOLOGIA LEONARDO DA VINCI | Via San Vittore 21, 20123 MILANO
11 NOVEMBRE 2023 ORE 11:30

SALUTI ISTITUZIONALI

- Ringraziamento per l'invito dal Vice Presidente in rappresentanza di Regione Lombardia
- Regione Lombardia e l'azione di Governo pongono grande attenzione verso le tematiche poste al centro dei vostri e nostri valori (valori umani imprescindibili)
- Dialogo, confronto e formazione verso nuovi modelli di gestione del paziente con SMA, **non guardiamo i numeri come valori ma diamo valore ai numeri**
- **La questione morale nell'assistenza sanitaria in cima ai valori del nostro sistema di welfare, oggi stiamo affrontando un tema di grande sensibilità umana che si colloca tra i valori imprescindibili del servizio sanitario e delle ricerca medica, dello spirito di servizio della politica e pilastri dei valori etici del nostro Paese Italia**
- **Se fino qualche anno fa non c'era possibilità di contrastare la patologia, oggi vi sono opzioni terapeutiche disponibili per la SMA in Italia, i nostri modelli di assistenza sanitaria devono stare al passo dell'innovazione e della ricerca per riuscire a dare quella risposta di salute, quindi di valore alla collettività.**

Le malattie rare: una sfida di Sistema

- Oggi la principale sfida del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) è rispondere efficacemente al crescente bisogno di salute della popolazione attraverso l'allocazione efficiente di risorse sanitarie sempre più limitate e la creazione di valore sia per il singolo sia per la comunità. Questa sfida si manifesta in molteplici scenari, ivi **compreso quello delle Malattie Rare (MR)**, patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento
- **Si stima che in Italia oltre 2 milioni di persone convivano con una malattia rara.** In Europa una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 persone su 10 mila. Ad oggi sono oltre 6 mila le malattie rare conosciute. I problemi spesso sono comuni: ritardo e a volte assenza di diagnosi, mancanza di una terapia risolutiva, difficoltà a fare ricerca, elevato carico assistenziale. Per dare risposte concrete, più vicine ai malati e alle loro famiglie, in modo uniforme sul territorio **è stato approvato il nuovo Piano nazionale delle malattie rare 2023-2026**, finanziato con 50 milioni di euro dal Fondo sanitario nazionale. Piano nazionale malattie rare 2023-2026, approvato il 24 maggio 2023 dalla Conferenza Stato-Regioni a distanza di sette anni dal precedente.
- **Il Piano 2023-2026:** le principali linee di intervento del Piano riguardano: Prevenzione Primaria, Diagnosi, Percorsi assistenziali, Trattamenti farmacologici, Trattamenti non farmacologici, Ricerca, Formazione, Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare. Con il Piano, si intende dotare le persone con malattia rara di uno strumento di approccio terapeutico, di presa in carico e di percorso assistenziale omogeneo su tutto il territorio nazionale. Il piano è stato pensato per semplificare i percorsi e snellire le parti più burocratiche; con l'obiettivo di diminuire il peso sulle famiglie. (La presentazione del Piano è stata effettuata dal Sottosegretario alla Salute Marcello Gemmato)
- **L'informazione nel Piano nazionale malattie rare: criticità e obiettivi**

Anche se in Italia esiste una pluralità di fonti di informazione sulle malattie rare, riconosciute e qualificate, il Piano nazionale malattie rare sottolinea che “le persone con malattia rara e i loro familiari continuano a segnalare difficoltà nell'ottenere le informazioni di loro interesse, validate e aggiornate. Allo stesso modo, i professionisti della salute hanno difficoltà ad accedere ad alcune di queste informazioni. "L'informazione – si legge nel Piano - può essere quindi considerata ancora oggi come una delle maggiori criticità per le malattie rare”.

Nel Piano nazionale il Portale inter-istituzionale delle malattie rare, www.malattierare.gov.it, curato dal Ministero in collaborazione con il Centro nazionale malattie rare dell'ISS, e la newsletter RaraMente sono inseriti fra i principali sistemi, consolidati e qualificati, di informazione sulle malattie rare.

- L'approvazione del testo finale del Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026 testimonia l'attenzione che il Governo ha nei confronti delle persone con malattia rara e dei loro caregivers

GOVERNANCE FARMACEUTICA

- **FONDO PER I FARMACI INNOVATIVI**, fondo apposito per il finanziamento dei farmaci innovativi, one top rispetto al finanziamento del Fondo Sanitario Nazionale. Abbiamo proposto l'estensione di ulteriori due anni la durata di permanenza nel Fondo per i farmaci innovativi al fine di massimizzare le risorse disponibili. **La legge di Bilancio 2022 ha disposto un incremento della dotazione del Fondo di 100 milioni per il 2022, 200 milioni per il 2023 e 300 milioni a decorrere dal 2024**
- **PNRR**, la componente 2B della Missione Salute (valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN) assegna risorse per 100 milioni di euro ai 100 progetti di ricerca su tumori rari e malattie rare con scadenza 31/12/2025, ricerca malattie altamente invalidanti 300 milioni di euro assegnazione risorse per 324 progetti di ricerca con scadenza 31/12/2025.
- **PNMR (Piano Nazionale Malattie Rare) 2023-2026**: per l'attuazione del Piano è stato previsto uno stanziamento di 25 milioni di euro, a valere sul Fondo sanitario nazionale, per ciascun degli anni 2023 e 2024. Con l'accordo in Conferenza Stato Regioni viene approvato insieme al PNMR anche il riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare, sempre in attuazione del Testo Unico, che disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza
- **La disponibilità di nuovi farmaci in Italia non è la stessa in tutte le Regioni**, livello regionale, al 1° gennaio 2023 il tasso di disponibilità dei nuovi farmaci rimborsati varia da Regione a Regione, in particolare la **Lombardia si attesta al 96%**, con una media nazionale che si attesta a circa il 50%. Dietro la Lombardia, troviamo Liguria e Piemonte (71%), poi Sicilia (67%), Puglia (63%) e Toscana (63%). Notevoli differenze si registrano, sempre tra le diverse Regioni, anche nei tempi medi di accesso ai farmaci. **Uniformare la disponibilità e l'accesso dei nuovi farmaci tra Regioni**

REGIONE LOMBARDIA SCREENING NEONATALE CONTRO LA SMA

- **Lo Screening Neonatale (SN) è un programma di prevenzione secondaria** che permette di individuare alcune malattie rare, di origine genetica, la cui diagnosi precoce consente di iniziare tempestivamente terapie e diete specifiche, prima che si possano determinare gravi danni all'organismo del neonato.
- A partire **dal 15 settembre 2023 lo screening neonatale viene esteso in Lombardia anche all'Atrofia Muscolare Spinale «SMA»** Si stima che nasca un bambino affetto da SMA ogni 6-8.000 neonati. La diagnosi mediante lo screening neonatale rappresenta la strategia ideale della diagnosi precoce ma non solo, è importante attuare **un'attività di sensibilizzazione dei pediatri** a richiedere il test genetico in caso di dubbio di una diagnosi SMA, una categoria che sul territorio ha il primo contatto con la malattia.
- Lo screening si effettua prelevando due gocce di sangue dal tallone del neonato entro 48/72 ore dalla nascita, direttamente in ospedale. Si tratta di un'attività fondamentale per mettere in atto cure che diano la possibilità al bambino di avere una qualità di vita migliore rispetto a ciò che dovrebbe sopportare se la malattia fosse diagnosticata all'emergere dei primi sintomi.
- Si tratta di patologie rare di origine genetica e la diagnosi precoce è importante perché consente di iniziare tempestivamente terapie e diete specifiche, prima che si possano determinare gravi danni all'organismo del neonato. Per lo screening contro la Sma, la Regione Lombardia ha approvato una delibera ad hoc, **stanziando 1 milione di euro.**

Una nuova e promettente “era terapeutica” per l’Atrofia Muscolare Spinale

- Gli ultimi anni hanno visto l’attuarsi di notevoli progressi in campo terapeutico per quanto riguarda la SMA. Fino a qualche anno fa, il trattamento di questa malattia era esclusivamente sintomatico, oggi, invece, sono disponibili anche in Italia tre trattamenti per questa patologia.
- Nel 2017 è stato approvato in AIFA il primo farmaco con indicazione specifica per SMA: nusinersen (Spinraza)
- A marzo 2021, è stata approvata in AIFA anche la terapia genica onasemnogene abeparvovec (Zolgensma). Onasemnogene abeparvovec è una terapia genica progettata per introdurre una copia funzionale del gene di sopravvivenza dei motoneuroni (SMN1).
- Infine, è disponibile anche la prima terapia orale per la SMA, risdiplam (Evrysdi) che ha ricevuto l’opinione positiva del CHMP dell’EMA e che è già disponibile in Italia dal 2020, per i pazienti con SMA di tipo 1 e di tipo 2 impossibilitati ad accedere ad altre opzioni terapeutiche, grazie al programma di uso compassionevole.

Il panorama clinico della SMA, quindi, si è modificato notevolmente in funzione di questa nuova era terapeutica in continua evoluzione e caratterizzata da una innovazione farmacologica dirompente che, inevitabilmente, deve essere analizzata e valutata in tutte le sue dimensioni del “valore”

INCIDENZA ECONOMICA SUI BILANCI FAMILIARI

- Obiettivo da perseguire, **punto di attenzione delle politiche sanitarie nel settore**
- L'obiettivo degli studi di costo della malattia (studio COI) è quello di fornire una misura economica dell'impatto della malattia oggetto di studio, **affinchè si abbia una corretta valutazione dell'impatto di una patologia è importante includere tutte le possibili voci di costo a essa riconducibili.**
- I **costi indiretti** (associati alla riduzione o alla totale perdita di produttività sul lavoro del paziente e dei suoi caregivers e calcolati in termini di assenteismo, presenteismo e disoccupazione), spesso rappresentano una **percentuale significativa del peso complessivo di una patologia** e la loro esclusione potrebbe portare a sottostimare il peso economico complessivo della malattia
- Lo studio COI (costo della malattia «cost of illness») ha evidenziato un **costo medio annuo per paziente affetto da SMA in Italia pari a €15.371,41** (esclusione dei costi medi per modifiche all'auto e all'abitazione per paziente pari a €12.113,05). Il costo medio stimato è costituito per il **67% (€10.233,48)** da **costi indiretti calcolati in termini di perdita di produttività sul lavoro**, per il 4% da costi previdenziali, i costi a carico del paziente costituiscono il 17% del costo medio totale, mentre quelli a carico del SSN costituiscono il 12% (€1.878,83)
- In conclusione, la SMA produce in Italia notevoli costi non facilmente visibili in quanto costituiti per la maggior parte da costi a carico del paziente e **da costi indiretti valutati in termini di perdita di produttività sul lavoro; questo studio potrebbe dunque costituire un valido supporto per i decisori e per la valutazione economica di nuovi ipotetici trattamenti**

CONCLUSIONI

- La **questione morale nell'assistenza sanitaria** in cima ai valori del nostro sistema di welfare, oggi stiamo affrontando un tema di grande sensibilità umana che si colloca tra i **valori imprescindibili del servizio sanitario e della ricerca medica, dello spirito di servizio della politica e pilastri dei valori etici del nostro Paese Italia**. Se fino qualche anno fa non c'era possibilità di contrastare la patologia, oggi vi sono opzioni terapeutiche disponibili per la SMA in Italia, i nostri modelli di assistenza sanitaria devono stare al passo dell'innovazione e della ricerca per riuscire a dare quella risposta di salute, quindi di valore alla collettività.
- La **complessità dei bisogni dei pazienti affetti da SMA e delle loro famiglie necessita**, ancora oggi, di risposte adeguate e di **percorsi assistenziali maggiormente integrati su tutto il territorio nazionale**. La priorità deve essere quella **di creare una rete solida che non lasci "sole" le famiglie. Dare centralità al paziente** ed implementare e diffondere buone pratiche nel sistema assistenziale dando evidenza al contributo di tutti gli attori coinvolti.
- **Il significato e l'importanza del "valore" per il nostro Servizio Sanitario Nazionale**. Per affrontare le sfide attuali del nostro Servizio Sanitario Nazionale (SSN), occorre riorganizzare il sistema tenendo in considerazione le esigenze di tutti gli stakeholder e ponendo **al centro il "valore"**. Il concetto di valore **non deve riferirsi solo agli esiti di salute (outcome) relativi ai costi**, ma deve **tener conto di quanto bene le risorse siano distribuite a differenti gruppi di popolazione (valore allocativo)**, di quanto queste **risorse siano appropriatamente usate per raggiungere risultati di salute**, relativamente ad individui con specifici bisogni, presenti nella popolazione (valore tecnico) e di quanto questi risultati di salute siano allineati al sistema valoriale di ciascun individuo e alle sue preferenze (valore personale) e il **contributo dell'assistenza sanitaria alla partecipazione e alla connessione sociale (valore sociale)**.
- Considerare le voci di costo, soprattutto i **costi indiretti**, riconducibili alla malattia SMA sui bilanci familiari, ovvero l'impatto della patologia includendo le voci di costo a essa riconducibili (il problema del carico familiare di una malattia elemento da perseguire nel nostro sistema)
- **Esigenza di prendere in esame un Sistema Value-Based di assistenza dedicato alle persone con SMA** con l'obiettivo di **mettere concretamente il paziente al centro**. Questa esigenza è strettamente collegata all'evidente impatto sociale di questa malattia e alle difficoltà crescenti di un SSN che, seppur attraversato da profonde trasformazioni organizzative e stretto nella morsa di una crescita esponenziale dei bisogni di salute, è chiamato ad assicurare una gestione unitaria e integrata di una patologia ad alta complessità come la SMA

CONCLUSIONI

- **Superare le frammentazione regionale** al fine di avere uniformità, nell'ambito territoriale le Regioni come la Lombardia sono avanti ma molte altre molto più indietro; uniformare la media nazionale di percentuale di accesso ai farmaci innovativi e il tempo medio di accesso per i farmaci ospedalieri tra Regioni
- **Le opportunità del PNRR** attraverso il potenziamento dell'assistenza territoriale, oltre, gli interventi sulla governance delle risorse attraverso la necessità di costruire un **nuovo modello di governance attraverso outcome complessivi generati, al fine di misurare l'efficacia delle risorse investite in termini di salute e valore.**
- **Dal 15 settembre 2023 lo screening neonatale viene esteso in Lombardia anche all'Atrofia Muscolare Spinale «SMA»** in oltre, attuare un'attività di sensibilizzazione dei pediatri a richiedere il test genetico in caso di dubbio di una diagnosi SMA
- **Seguiamo e sosteniamo la ricerca** in quanto settore imprescindibile per il nostro Paese: **il 4 ottobre 2023** sono stati presentati i risultati positivi dell'analisi primaria dello studio RAINBOWFISH attualmente in corso, volto a valutare l'efficacia e la sicurezza di risdiplam in bambini con atrofia muscolare spinale (SMA) pre-sintomatica (n = 26) tra zero e sei settimane di vita. Lo studio RAINBOWFISH ha soddisfatto l'endpoint primario con l'80% dei bambini in grado di stare seduti senza supporto per almeno cinque secondi dopo 1 anno di trattamento con risdiplam. Senza trattamento, questi bambini non sarebbero in grado di stare seduti.
“Risdiplam è l'unico trattamento non invasivo per la SMA e può essere usato a poche ore di distanza dalla nascita, consentendo potenzialmente a questi bambini di stare seduti, stare in piedi e camminare in modo simile ai soggetti sani”