

**IT**

**IT**

**IT**



COMMISSIONE DELLE COMUNITÀ EUROPEE

Bruxelles, 11.11.2008  
SEC(2008) 2713 definitivo

**DOCUMENTO DI LAVORO DEI SERVIZI DELLA COMMISSIONE**

**Sintesi della valutazione dell'impatto  
che accompagna la  
COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE AL CONSIGLIO, AL PARLAMENTO  
EUROPEO, AL COMITATO ECONOMICO E SOCIALE EUROPEO E AL  
COMITATO DELLE REGIONI**

**Le malattie rare: una sfida per l'Europa**

{COM(2008)679}

{SEC(2008)2712}

**DOCUMENTO DI LAVORO DEI SERVIZI DELLA COMMISSIONE**

*Sintesi della valutazione dell'impatto  
che accompagna la*

**COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE AL CONSIGLIO, AL PARLAMENTO  
EUROPEO, AL COMITATO ECONOMICO E SOCIALE EUROPEO E AL  
COMITATO DELLE REGIONI**

**Le malattie rare: una sfida per l'Europa**

## INDICE

1.	Introduzione .....	4
2.	Definizione del problema.....	4
2.1.	Mancanza di riconoscimento e di visibilità delle malattie rare.....	4
2.2.	Assenza di politiche che affrontino il problema delle malattie rare negli Stati membri .....	4
2.3.	Mancanza di efficacia dell'assistenza sanitaria, della ricerca e della regolamentazione nel settore delle malattie rare in Europa.....	4
2.4.	Sussidiarietà .....	5
3.	Obiettivi.....	5
3.1.	Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare .....	6
3.2.	Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare .....	6
3.3.	Sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare.....	6
4.	Opzioni possibili .....	6
4.1.	Opzione di base.....	6
4.2.	Comunicazione della Commissione e proposta di raccomandazione del Consiglio....	6
4.3.	Istituzione di un nuovo programma relativo alle malattie rare .....	6
5.	Analisi degli effetti.....	7
5.1.	Effetti sociali .....	7
5.2.	Effetti sull'ambiente .....	7
5.3.	Effetti economici.....	7
6.	Confronto delle opzioni.....	8
6.1.	Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare .....	8
6.2.	Appoggiare le politiche degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare.....	8
6.3.	Sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare.....	9
6.4.	Sintesi.....	9
7.	Controllo e valutazione .....	9
7.1.	Raccolta di dati.....	9
7.2.	Comitato e meccanismo di controllo.....	10

## **1. INTRODUZIONE**

Le malattie rare sono patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza e da un elevato grado di complessità. In gran parte di origine genetica, comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva o tossica. Queste malattie richiedono un approccio globale, basato su interventi specifici e combinati che consentano di prevenire un'elevata morbilità o una mortalità precoce evitabile e di migliorare la qualità della vita e le condizioni socioeconomiche delle persone che ne sono affette.

Nell'Unione europea si considerano rare le malattie che non colpiscono più di cinque persone su 10 000. Questo tasso di prevalenza può sembrare basso, ma corrisponde pur sempre, per ciascuna di queste malattie, a 246 000 persone nei 27 Stati membri dell'UE. Allo stato delle attuali conoscenze scientifiche, tra 5 000 e 8 000 diverse malattie rare colpiscono il 6% della popolazione europea nelle varie fasi della vita. Questo significa che, nei 27 Stati membri, tra 29 e 36 milioni di persone sono o saranno affette da una malattia rara.

## **2. DEFINIZIONE DEL PROBLEMA**

### **2.1. Mancanza di riconoscimento e di visibilità delle malattie rare**

Sebbene contribuiscano in misura rilevante alla morbilità e alla mortalità, le malattie rare sono per lo più prive di visibilità all'interno dei sistemi di informazione sanitaria a causa dell'assenza di adeguati sistemi di codifica e classificazione. L'assenza di un'identificazione formale nei sistemi sanitari crea ostacoli medici e finanziari che impediscono al paziente di ricevere un trattamento per una malattia non riconosciuta, per la quale non vengono quindi stanziati fondi né risorse. Si crea così un circolo vizioso, per effetto del quale l'inefficienza si perpetua. Inoltre, gli errori di diagnosi o la mancata diagnosi costituiscono i principali ostacoli al miglioramento della qualità della vita di migliaia di persone affette da malattie rare.

### **2.2. Assenza di politiche che affrontino il problema delle malattie rare negli Stati membri**

Le limitate risorse disponibili per le malattie rare sono frammentate tra gli Stati membri. È quindi essenziale stabilire un piano specifico per concentrare ed utilizzare in modo efficiente queste risorse, che altrimenti scenderebbero al di sotto della soglia di efficacia. L'assenza di politiche sanitarie specifiche per le malattie rare e la scarsità di conoscenze a loro riguardo si traduce in ritardi nelle diagnosi e in difficoltà di accesso alle cure.

### **2.3. Mancanza di efficacia dell'assistenza sanitaria, della ricerca e della regolamentazione nel settore delle malattie rare in Europa**

#### *2.3.1. Disparità di accesso a cure specializzate*

Esistono carenze per quanto riguarda le reti di riferimento, l'accesso alle cure, le risorse e le competenze, di cui non tutti gli Stati membri dispongono.

#### *2.3.2. Frammentazione della ricerca*

Esiste un legame molto stretto tra la ricerca e le possibilità di diagnosi e di trattamento delle malattie rare. È quindi necessario intensificare la ricerca su queste malattie, che è però ostacolata dall'uso inefficiente e dalla frammentazione delle limitate risorse disponibili.

#### *2.3.3. Insufficienza del quadro normativo*

La normativa europea in vigore, ad esempio per quanto riguarda la sperimentazione clinica e l'autorizzazione all'immissione in commercio dei medicinali, si rivela inadatta e insufficiente quando è applicata alle malattie rare.

## **2.4. Sussidiarietà**

Non esiste probabilmente un altro settore della sanità pubblica nel quale l'esistenza di 27 approcci nazionali possa essere considerata fonte di inefficienza come in quello delle malattie rare. Il numero ridotto dei pazienti affetti da tali malattie e la necessità di sfruttare tutte le risorse disponibili implicano che un'azione efficace, per la sua portata e la sua natura, può essere condotta solo a livello europeo, secondo il disposto dell'articolo 152 del trattato che istituisce la Comunità europea.

Non è possibile che in ogni Stato membro esista un centro per ogni malattia, dato il volume considerevole di risorse che questo richiederebbe. L'idea è che a muoversi siano le competenze e non i pazienti, che dovrebbero comunque potersi recare nei centri di assistenza in caso di necessità.

### *2.4.1. Criterio della necessità*

È principalmente responsabilità degli Stati membri proteggere e migliorare la salute dei cittadini. Spetta a loro, nell'assolvimento di questo compito, determinare come organizzare e prestare i servizi sanitari e le cure mediche per i pazienti affetti da malattie rare. Tuttavia, l'UE persegue in materia di sanità pubblica obiettivi fondamentali che riguardano la libera circolazione dei pazienti, il giusto riconoscimento delle malattie e l'accesso uguale per tutti a medicinali orfani sicuri ed efficaci o la cooperazione nella ricerca sulle malattie rare.

Una delle principali ragioni di un'azione nel campo delle malattie rare è la revisione in corso della classificazione internazionale delle malattie (ICD). Nella nuova ICD-11 dovranno essere incluse anche le malattie rare e per poter fare questo efficacemente sul piano europeo è necessario un punto di coordinamento centrale.

### *2.4.2. Criterio del valore aggiunto*

L'UE può dare, con tutta una serie di attività, un contributo determinante, tra l'altro permettendo di raggiungere una massa critica o di realizzare economie di scala (ad esempio attraverso lo scambio di informazioni sulle malattie rare da cui sono affette solo poche persone in ogni Stato membro) o promuovendo la cooperazione nella ricerca pluridisciplinare, che si dimostra il modo più efficace per migliorare la conoscenza delle malattie e sviluppare metodi di prevenzione, diagnosi e terapia. È ad esempio evidente che l'azione a livello europeo comporta un valore aggiunto in relazione ai seguenti quattro obiettivi:

- riduzione delle disuguaglianze in materia di salute nell'UE;
- creazione di un quadro coerente per l'identificazione delle malattie rare e la messa in comune delle informazioni sul piano europeo;
- miglioramento dell'identificazione, delle conoscenze e dell'informazione per quanto riguarda le malattie rare, in modo da creare una base solida per la diagnosi e la terapia;
- potenziamento della ricerca sulle malattie rare.

## **3. OBIETTIVI**

L'obiettivo generale dell'azione della Comunità è quello di contribuire all'efficacia dell'azione svolta dagli Stati membri per quanto riguarda il riconoscimento, la prevenzione, la diagnosi, il trattamento, le cure e la ricerca nel campo delle malattie rare. Questa azione è coerente con i grandi obiettivi di prosperità, solidarietà e sicurezza perseguiti dalla Commissione e si articola attorno a tre obiettivi specifici.

### **3.1. Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare**

La condizione essenziale per migliorare le strategie globali riguardanti le malattie rare è riconoscere l'esistenza di queste malattie; solo così potranno essere adottate le misure idonee. L'UE dovrà cooperare strettamente con l'OMS nel quadro della revisione della ICD per migliorare la codifica e la classificazione delle malattie rare.

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

Un'azione efficace contro le malattie rare presuppone una strategia generale coerente, in grado di sfruttare le scarse e disperse risorse, grazie a uno sforzo europeo comune, in modo coordinato e ben definito. Questo sforzo comune richiede a sua volta un approccio comune in tutta l'Unione europea alle malattie rare, che costituisca la base della collaborazione e contribuisca a migliorare l'accesso dei pazienti alle cure e all'informazione.

### **3.3. Sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare**

La Comunità dovrà cercare di coordinare meglio le proprie politiche e iniziative e di rafforzare la cooperazione tra i propri programmi, per utilizzare nel modo migliore possibile le risorse destinate ad interventi nel campo delle malattie rare, in modo da garantire, in particolare:

- un coordinamento efficace della ricerca e dello sviluppo tecnologico;
- l'accesso dei pazienti affetti da malattie rare a cure specializzate adeguate e a idonei servizi sociali specializzati;
- l'adattamento del quadro normativo e operativo a livello comunitario alle necessità specifiche delle malattie rare.

## **4. OPZIONI POSSIBILI**

### **4.1. Opzione di base**

*Proseguire l'attività sulla base di progetti, senza un punto di riferimento europeo, nell'ambito del quadro giuridico attuale*

La Commissione continuerebbe a sostenere singoli progetti miranti a migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare, senza fornire agli Stati membri orientamenti o raccomandazioni su come adottare strategie efficaci.

### **4.2. Comunicazione della Commissione e proposta di raccomandazione del Consiglio**

La Commissione confermerebbe in via ufficiale la definizione di malattie rare adottata nell'UE, preciserebbe le sue intenzioni per quanto riguarda il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare a livello europeo e mondiale e proporrebbe una strategia generale per un'azione europea sulle malattie rare.

La Commissione presenterebbe anche una proposta di raccomandazione del Consiglio, nella quale gli Stati membri sarebbero invitati a definire strategie nazionali ampie e coerenti per le malattie rare.

### **4.3. Istituzione di un nuovo programma relativo alle malattie rare**

Nel quadro di quest'opzione, La Commissione proporrebbe l'istituzione, in applicazione dell'articolo 152 del trattato CE, di un programma specifico con una sola strategia dettagliata di assistenza sanitaria per le malattie rare a livello comunitario. Nell'ambito di questo programma sarebbero realizzati, come nel programma precedente, progetti riguardanti le malattie rare. La Commissione potrebbe anche adottare, sulla base del regolamento del Parlamento europeo e del Consiglio relativo

alle statistiche comunitarie della sanità pubblica e della salute e sicurezza sul luogo di lavoro, un atto giuridicamente vincolante che imponga agli Stati membri di raccogliere dati sulle malattie rare.

## **5. ANALISI DEGLI EFFETTI**

### **5.1. Effetti sociali**

Poiché definire strategie nazionali partendo dal nulla, secondo l'opzione di base, è un compito complesso e richiede molto tempo, sembra improbabile che gli Stati membri possano riuscirci senza un punto di riferimento che raccolga le pratiche migliori esistenti nell'Unione europea. Il rischio è che in questo modo si accentuino le disuguaglianze tra gli Stati membri.

Una raccomandazione del Consiglio rappresenterebbe per gli Stati un impegno giuridico e politico formale pur lasciando loro una certa autonomia quanto ai modi di attuarla. Questo strumento è espressamente previsto dall'articolo 152 come appropriato all'azione della Comunità nel campo della sanità, in quanto permette di conciliare un'azione efficace di indirizzo e un impegno comune con il rispetto del principio di sussidiarietà. Una raccomandazione permetterebbe di migliorare l'equità e la qualità della prestazione dei servizi e dell'accesso ad essi e avrebbe quindi un effetto positivo sulla salute della popolazione degli Stati membri.

Un nuovo programma sulle malattie rare non consentirebbe di accrescere sensibilmente, rispetto a una strategia della Commissione, l'efficacia delle azioni e quindi non offrirebbe vantaggi significativi rispetto alle altre opzioni prospettate.

### **5.2. Effetti sull'ambiente**

Data la natura dell'iniziativa, gli effetti sull'ambiente sono trascurabili e non sono presi in esame.

### **5.3. Effetti economici**

Un'azione con effetti positivi nel campo delle malattie rare potrebbe anche avere come conseguenza, sul piano economico, di rendere più efficace l'impiego delle risorse disponibili. In Francia per l'attuazione di una strategia pluriennale (2005-2008) per le malattie rare sono stati stanziati 86,66 milioni di euro, più altri 20 milioni di euro per la ricerca. Per numerosi Stati membri, l'opzione di base è impraticabile, date le conseguenze in termini di bilancio che avrebbe l'adozione di tali strategie in mancanza di un indirizzo e di un sostegno sul piano europeo.

Tecnicamente, l'opzione della raccomandazione del Consiglio può essere attuata nell'ambito del programma in corso in materia di salute e centralizzando gli sforzi, in modo più efficace e meno oneroso per i sistemi sanitari nazionali e gli enti pubblici. Una maggiore efficacia dell'azione svolta nel campo delle malattie rare arrecherà vantaggi sostanziali, sia per i pazienti, sia in generale dal punto di vista di una più efficace utilizzazione delle risorse destinate alla sanità pubblica. Dato il carattere non vincolante dell'iniziativa, gli effetti prevedibili non dovrebbero risultare gravosi per nessun gruppo o settore.

L'obbligo di raccogliere dati in tutta l'Unione su un numero di malattie rare compreso tra 5.000 e 8.000, come previsto dalla terza opzione, comporterebbe un onere amministrativo sostanziale. Anche il costo addizionale dell'integrazione dei dati raccolti sulle malattie rare nel sistema statistico europeo sarebbe rilevante. Questa opzione porrebbe anche problemi in relazione alla sussidiarietà, a causa delle differenze di organizzazione e prestazione dei servizi sanitari e delle cure mediche nell'Unione europea. Anche se settori come la ricerca e lo sviluppo tecnologico potrebbero trarne beneficio, un nuovo programma comunitario sulle malattie rare per poter funzionare dovrebbe essere dotato di cospicui mezzi finanziari, e questo non sembra il modo più efficace per intervenire.



## 6. CONFRONTO DELLE OPZIONI

### 6.1. Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare

	<b>Opzione di base</b>	<b>Comunicazione della Commissione</b>	<b>Obbligo di raccogliere dati</b>
<b>Vantaggi</b>	Miglioramento dell'identificazione e della categorizzazione.	Miglioramento del riconoscimento; impegno dei soggetti interessati; adozione dei risultati.	Miglioramento dei dati disponibili; miglioramento del monitoraggio della sanità pubblica; miglioramento e maggiore equità della prestazione dei servizi.
<b>Svantaggi</b>	Minore probabilità che siano adottate classificazioni; ripetizione ed inefficienza dei lavori; persistenza delle disuguaglianze nell'accesso alle cure.	Un risultato positivo implica la collaborazione di una pluralità di soggetti.	Onere amministrativo elevato; costo elevato dell'integrazione dei dati nel sistema statistico; livello d'intervento sproporzionato.

### 6.2. Appoggiare le politiche degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare

	<b>Opzione di base</b>	<b>Raccomandazione del Consiglio</b>	<b>Strategia UE per l'assistenza sanitaria relativa alle malattie rare</b>
<b>Vantaggi</b>	Massima autonomia degli Stati membri nell'organizzazione dei propri sistemi sanitari.	Impegno giuridico e politico formale; flessibilità; maggiore efficacia; messa in comune delle risorse.	Indirizzi precisi a livello dell'UE; maggiore efficacia nell'identificazione delle migliori pratiche; aumento dell'offerta di assistenza sanitaria.
<b>Svantaggi</b>	Persistenza delle disuguaglianze nell'accesso all'assistenza sanitaria e nella qualità di quest'ultima; assenza di un punto di riferimento preciso; inefficacia delle strategie nazionali; frammentazione delle risorse.	Carattere giuridicamente non vincolante per gli Stati membri.	Ristrutturazione rilevante dei sistemi sanitari nazionali; problemi di sussidiarietà.

### 6.3. Sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare

	<b>Opzione di base</b>	<b>Comunicazione della Commissione</b>	<b>Nuovo programma sulle malattie rare</b>
<b>Vantaggi</b>	Non è necessario modificare le azioni comunitarie esistenti non richiedono modifiche.	Maggiore equità nell'accesso all'assistenza sanitaria e nella qualità di quest'ultima; rafforzamento della cooperazione transfrontaliera; diminuzione della mortalità e della morbilità; maggiore efficienza; incoraggiamento della ricerca; introduzione di tecnologie facilitata.	Il finanziamento comunitario gode di visibilità politica.
<b>Svantaggi</b>	L'inefficacia delle azioni persiste; le disuguaglianze si aggravano; le risorse restano limitate e disperse.	Richiede la cooperazione di una molteplicità di programmi e di attori a livello comunitario.	Richiede cospicui finanziamenti (non disponibili nelle attuali prospettive finanziarie); assenza d'integrazione in altri settori d'azione; inefficienza dell'approccio.

### 6.4. Sintesi

Tenuto conto di quanto precede, l'opzione da preferire è quella che consiste nel proporre una strategia comunitaria per le malattie rare mediante una comunicazione della Commissione, con un impegno comune da stabilirsi sulla base di una proposta di raccomandazione del Consiglio, fondata sull'articolo 152 del trattato CE, relativa alla definizione di strategie coerenti e globali e per le malattie rare.

## 7. CONTROLLO E VALUTAZIONE

### 7.1. Raccolta di dati

Una serie di dati per gli indicatori relativi alle malattie rare sarà stabilita, sulla base dei lavori attuali delle strutture di sostegno tecnico. Questi dati riguarderanno i settori seguenti (elenco indicativo, non esauriente):

- demografia, epidemiologia e stato sanitario;
- determinanti della salute e fattori socioeconomici;
- servizi sanitari;

- ricerca e sviluppo tecnologico;
- equità, disparità regionali ed iniziative dell'UE.

## **7.2. Comitato e meccanismo di controllo**

Sarà istituito un comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare, che avrà gli stessi compiti dell'attuale task force dell'Unione europea sulle malattie rare e sarà composto da rappresentanti dei 27 Stati membri e comprenderà esperti che partecipano a progetti del programma in materia di salute e del programma quadro di ricerca e sviluppo, rappresentanti delle associazioni di pazienti, dell'industria e di altri organismi interessati.