

**L' INDAGINE SULLE PERSONE CON MALATTIA DI FABRY
(Anno 2018)**

VALUTAZIONE COSTI DIRETTI E INDIRETTI DELLA MALATTIA DI FABRY¹

Maggio 2022

Contesto

La malattia di Fabry è una sfingolipidosi, un disturbo ereditario del metabolismo, causata da un deficit di alfa-galattosidasi A, che determina angiocheratomi, acroparestesie, opacità corneale, episodi febbrili ricorrenti, e insufficienza renale o cardiaca.

Nel corso dell'anno 2018 l'Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus ha commissionato a C.R.E.A. Sanità un'indagine, svolta attraverso la formulazione di uno specifico questionario, con il quale raccogliere un insieme di informazioni utili alla valutazione della malattia sotto diversi aspetti come la qualità di vita del paziente, le modalità di cura, il supporto da parte del SSN e delle associazioni ed i relativi costi sostenuti per la cura della malattia stessa.

Sinodè, a partire da tale questionario, che ha generato una tabella contenente un set informativo disponibile in formato excel con 327 colonne (campi informativi), ha curato l'elaborazione dei dati relativi ad aspetti sociali e l'elaborazione dei dati relativi ai costi sostenuti dal SSN e dai pazienti per la cura di tale malattia.

La malattia di Anderson-Fabry è una patologia genetica rara, caratterizzata da un accumulo di particolari grassi in varie cellule dell'organismo. Colpisce soprattutto i reni, il sistema nervoso e l'apparato cardiocircolatorio e l'aspettativa di vita è fino a 30 anni in meno rispetto al resto della popolazione. Si calcola che i nuovi casi ogni anno in Italia siano fra i 60 e le 125 unità, per un totale di 700/1.500 pazienti che convivono con questa patologia.

Rispetto alle numerosità sopra indicate il numero dei pazienti che hanno aderito alla compilazione del questionario è pari a 106 pazienti: sulla base delle stime sulla prevalenza della malattia di Fabry nella popolazione italiana, il tasso di copertura dell'indagine è quindi compreso nel range 6,6% - 15,1%.

Obiettivo

L'obiettivo di questo documento è rappresentare i costi diretti e indiretti sostenuti dallo Stato/dal Sistema sanitario nazionale e dai pazienti aventi la malattia di Fabry a partire dal questionario messo a disposizione dall'associazione che lo ha commissionato, descrivendone le relative metodologie utilizzate nella determinazione degli stessi.

¹ Il documento è stato elaborato da Sinodè srl.

Fonte Dati, Documenti e Link utili

Documenti:

- Questionario indagine

Dati:

- File excel con le risposte dei questionari compilati dai pazienti o dai parenti dei pazienti aventi la malattia di Fabry

Link:

- <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-fabry/14666-malattia-di-fabry-i-risultati-di-un-indagine-nazionale-sulla-qualita-della-vita-dei-pazienti>
- Si vedano i link presenti nel capitolo “Metodologia e Risultati”

Criticità, Note e Considerazioni

- La media dell’attività sanitaria erogata e dei relativi costi è sempre calcolata in riferimento al numero dei pazienti che hanno aderito al questionario (es. 106); è quindi possibile avere pazienti che usufruiscono di molte cure generando dei costi molto alti (es. pazienti che subiscono un intervento di trapianto del fegato) ed altri che invece usufruiscono di poche cure in quanto la malattia è meno impattante sullo stato di salute; il costo per paziente è quindi calcolato sempre come valore medio;
- Il calcolo del costo medio delle prestazioni è stato effettuato considerando il numero delle prestazioni effettuate negli ultimi 12 mesi dai malati che hanno effettuato esami diagnostici attraverso l’utilizzo dei tariffari in vigore nelle 4 regioni con un numero di pazienti più elevato (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte); non si rilevano comunque particolari scostamenti tra tariffari ambulatoriali regionali relativamente alle prestazioni indicate nel questionario; si rileva invece un’incongruenza tra il numero di prestazioni erogate e il numero dei mesi intercorsi tra l’effettuazione della stessa prestazione di uno stesso paziente (es. pz ID 1408 → RM Cerebrale: Indicare il numero degli esami negli ultimi 12 mesi → 6 prestazioni - Ogni quanti mesi in media effettua l'esame → 24); per i calcoli sono quindi state utilizzate il numero di prestazioni assolute di prestazioni effettuate negli ultimi 12 mesi dichiarate dai pazienti.

Metodologia e Risultati

L’analisi effettuata è basata sui risultati rilevati dal questionario compilato dai 106 pazienti con malattia di Fabry. Oltre a tali dati, per dare una valorizzazione dei costi diretti e indiretti sostenuti dal Sistema Sanitario Nazionale e dai pazienti stessi, è stato necessario prendere in considerazione anche dati rilevabili da altre fonti informative; tali informazioni aggiuntive sono le seguenti:

- Individuazione degli importi relativi a sussidi statali/regionali (es. legge 104, indennità di accompagnamento, indennità civile, indennità di frequenza scolastica, ecc.):
 - <https://www.inps.it/pages/standard/46178> (Legge 104/1992)
 - <https://www.inps.it/prestazioni-servizi/indennita-di-accompagnamento-agli-invalidi-civili> (invalidità civile)



- <https://www.inps.it/prestazioni-servizi/indennita-mensile-di-frequenza> (indennità di frequenza scolastica)
- Reddito medio per Regione: <http://www.indagodati.it/2021/05/28/redditi-2019/>
- Tariffari regionali delle prestazioni specialistiche ambulatoriali²:
 - Veneto: decreto n. 47 del 22/05/2013 e successive modifiche ed integrazioni
 - Lazio: DGR 1059/1998 e successive modifiche e integrazioni
 - Emilia Romagna: DGR 1108/2011 e successive modifiche ed integrazioni
 - Lombardia: DGR n. XI/4658 del 03/05/2021 e successive modifiche ed integrazioni
- Valore medio dei ricoveri per specialità di dimissione (dati produzione Regione Veneto anno 2017)³
- Costi dei farmaci (di listino / di acquisto da parte delle Aziende Sanitarie):
 - Listino: <https://www.torrimedica.it/schede-farmaci/Fabrazyme/>
 - Listino: <https://www.torrimedica.it/schede-farmaci/Replagal/>
 - Listino: <https://www.torrimedica.it/schede-farmaci/Galafold/>
 - Ulss 6 Vicenza: DDG n.257 del 15/04/2016 ([https://www.aulss8.veneto.it/provvedimenti/delibera%20f ta 1 DDG 2016 257.pdf](https://www.aulss8.veneto.it/provvedimenti/delibera%20f%20ta%201%20DDG%202016%20257.pdf))
 - Asl Rieti: DDG n.62 del 18/12/2020 ([https://www.asl.rieti.it/fileadmin/delibere-n/2020/All. 1 osc-signed.pdf](https://www.asl.rieti.it/fileadmin/delibere-n/2020/All.1_osc-signed.pdf))
 - Ulss 9 Scaligera: Determinazione Dirigenziale n. 911 del 31/05/2018 ([https://trasparenza.aulss9.veneto.it//media/AULSS9/Trasparenza/Bandi di Gara/Verona Provveditorato/2018/CHIARA/galafold determina 911 del 31 05 2018.pdf](https://trasparenza.aulss9.veneto.it//media/AULSS9/Trasparenza/Bandi%20di%20Gara/Verona%20Provveditorato/2018/CHIARA/galafold%20determina%20911%20del%2031%2005%202018.pdf))
- Costo €/km: <http://www.raccontadati.it/2019/09/quanto-ci-costa-davvero-viaggiare-in-auto/>

² Il calcolo del costo medio delle prestazioni è stato effettuato considerando il numero delle prestazioni effettuate negli ultimi 12 mesi dai malati che hanno effettuato esami diagnostici attraverso l'utilizzo dei tariffari in vigore nelle 4 regioni con un numero di pazienti più elevato (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte). Il calcolo di questo costo è stato effettuato attraverso la modalità descritta in quanto più del 50% dei pazienti aventi la malattia di Fabry sono residenti, in ordine decrescente, in Lombardia, Emilia Romagna, Veneto e Lazio; queste Regioni hanno ciascuna un proprio tariffario Regionale che è una declinazione del tariffario Nazionale. Tale metodologia è stata utilizzata per il calcolo di tutte le voci di costo ambulatoriali.

³ Il calcolo di questo costo è stato effettuato applicando il tariffario Nazionale dei DRG sulla base dei ricoveri erogati in Regione Veneto. Il calcolo del costo di un ricovero non è l'applicazione di una tariffa ma la combinazione di una serie di fattori (es. numero giorni di ricovero entro ed oltre soglia, tipologia DRG, reparto di dimissione, codici intervento, codici diagnosi, giorni di permesso, regime di ricovero, ecc.); la metodologia che viene proposta valuta tutti i fattori che definiscono il calcolo dei DRG sulla base dei ricoveri realmente erogati in Regione Veneto. Sia per i ricoveri Ordinari che per quelli Diurni è stato quindi preso il costo medio del ricovero di ciascun reparto di dimissione rilevato dall'indagine. In relazione al regime di ricovero, il costo medio dei ricoveri per ciascun reparto e al numero di ricoveri rilevati dall'indagine è stato calcolato un costo medio per paziente sulla base dei pazienti "intervistati".

Per le prestazioni ambulatoriali la rilevazione è stata possibile farla in modo puntuale in quanto l'indagine ha raccolto ogni singola tipologia di prestazione alla quale è associata una specifica tariffa, per i ricoveri, invece, l'indagine ha raccolto i reparti di dimissione che non sono indicativi della tariffa di ricovero. Andando quindi a rilevare il valore medio per reparto partendo dal reale valore di ogni singolo ricovero erogato si ha una maggiore precisione nella rilevazione. C'è inoltre da dire che i ricoveri diurni richiedono più accessi e quindi la metodologia che è stata applicata permette di rilevare anche la numerosità degli accessi e il valore reale del ricovero diurno per ciascun reparto di dimissione, senza fermarsi al conteggio di un singolo accesso.

Sono stati poi considerati e valorizzati anche i costi relativi ai trapianti effettuati; i trapianti effettuati dai pazienti con malattia di Fabry non sono molti ma il valore ricovero per il trapianto è significativo.

La composizione dei costi rilevabili utilizzando le informazioni ottenute dalla compilazione del questionario da parte malati e dalle ulteriori fonti dati sopra indicate può essere riassunta attraverso tale modalità:

- **Costi Diretti a carico dello Stato/SSN:** si intendono i costi diretti che sostiene lo Stato/Sistema Sanitario Nazionale erogando un sostegno economico o servizi sanitari a titolo gratuito o agevolato ai pazienti
 - **Costi Assegni di Assistenza:** si intendono costi diretti a carico dello Stato/Sistema Sanitario Nazionale che può essere fornito erogando un assegno mensile o comprendendo le spese sostenute dall'azienda, per cui il paziente è dipendente, in relazione ai giorni nei quali il paziente non presta servizio presso l'azienda stessa
 - **Costo Legge 104/1992:** i lavoratori disabili in situazione di gravità o i lavoratori con familiari disabili in situazione di gravità possono beneficiare di permessi retribuiti; sulla base del reddito medio lordo per regione è stato calcolato il costo di una giornata di lavoro; a partire da tale valore medio sono state valorizzate le giornate complessive che spettano agli aventi diritto della "Legge 104";
 - **Costo Invalidità Civile:** sono considerati invalidi civili i cittadini affetti da mutilazioni congenite o acquisite, che causano loro una riduzione della capacità lavorativa o di studio; sulla base della media degli importi previsti dalla Circolare n. 148 del 10/12/2020 è stato calcolato il costo medio per paziente;
 - **Costo Indennità di accompagnamento:** è una prestazione economica, erogata a domanda, a favore dei soggetti mutilati o invalidi totali per i quali è stata accertata l'impossibilità di deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore oppure l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita; attraverso il valore medio dell'indennità di accompagnamento previste dalla Circolare n. 148 del 10/12/2020 è stato calcolato il costo medio per paziente;
 - **Costo Indennità di Frequenza Scolastica:** aiuto economico erogato direttamente dall'INPS a favore dei ragazzi con handicap fino al compimento della maggiore età con lo scopo di sostenere e incentivare la frequenza scolastica del ragazzo e il suo inserimento nella vita sociale; sulla base dell'importo erogato dall'INPS e il numero di pazienti aventi diritto è stato calcolato l'importo complessivo erogato ai pazienti aventi diritto e il relativo costo medio per paziente;

Tutti i costi sopra riportati sono inoltre stati calcolati come costo medio sui soli pazienti aventi diritto a tali assegni di assistenza, senza mediarli con i pazienti che non ricevono alcuna indennità e/o invalidità (si vedano le colonne "Dettaglio Costo Puntuale" della tabella di riepilogo in coda al documento).

- **Costi Attività Sanitaria Ambulatoriale:** si intendono costi diretti che sostiene lo Stato/Sistema Sanitario Nazionale erogando servizi sanitari legati all'assistenza specialistica ambulatoriale; le prestazioni possono essere totalmente a carico del Sistema Sanitario Nazionale (esenti per reddito e/o patologia) che parzialmente a carico del Sistema Sanitario Nazionale (per i pazienti che non sono esenti è previsto il pagamento di un ticket sanitario)

- **Costo Visite:** costo medio delle visite per paziente; sono state prese in considerazione il numero di visite indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica visita dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte);
 - **Costo Supporto Psicologico:** costo medio delle sedute per paziente (i numeri rilevati dal questionario non risultano essere particolarmente significativi; il costo medio annuo per paziente per tale voce di costo risulta infatti essere particolarmente basso);
 - **Costo Prestazioni Diagnostiche:** costo medio delle prestazioni diagnostiche per paziente; sono state prese in considerazione il numero di prestazioni diagnostiche indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica prestazione diagnostica dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte);
 - **Costo Prestazioni Laboratorio:** costo medio delle prestazioni di laboratorio per paziente; sono state prese in considerazione il numero di prestazioni di laboratorio indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica prestazione di laboratorio dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte); dato che nel questionario, a differenza di visite e prestazioni diagnostiche, non sono indicate le tipologia di prestazioni di laboratorio erogate al fine di monitorare lo stato di salute dei pazienti aventi la malattia di Fabry è stato preso come riferimento il protocollo della Asl della Città di Torino (https://www.malattierapiemonte.it/obj/files/dcmt/2021.5.18.10.45.35_17-IT.pdf); da tale protocollo è stato possibile individuare le prestazioni di laboratorio che vengono eseguite al fine di monitorare lo stato di salute dei pazienti;
 - **Costo Riabilitazione:** costo medio delle sedute per paziente (i numeri rilevati dal questionario non risultano essere particolarmente significativi; il costo medio annuo per paziente per tale voce di costo risulta infatti essere particolarmente basso);
 - **Costo Protesi e Ausili (es. Sedia a rotelle, stampelle, ecc.):** costo medio degli ausili utilizzati dai pazienti (i numeri rilevati dal questionario non risultano essere particolarmente significativi; il costo medio annuo per paziente per tale voce di costo risulta infatti essere particolarmente basso);
- **Costo Attività Sanitaria Ospedaliera:** si intendono costi diretti che sostiene lo Stato/Sistema Sanitario Nazionale erogando servizi sanitari legati all'assistenza ospedaliera;
- **Costo Ricoveri Ordinari:** costo medio dei ricoveri ordinari per paziente; sono stati presi in considerazione il numero dei ricoveri ordinari per specialità indicati attraverso la compilazione del questionario, valorizzandoli per il valore medio dei ricoveri della specifica specialità; è stata simulata anche una valorizzazione attraverso i ricoveri con codice diagnosi "malattia di Fabry" ma il numero dei ricoveri non era significativo;
 - **Costo Ricoveri DH:** costo medio dei ricoveri diurni per paziente; sono stati presi in considerazione il numero dei ricoveri diurni per specialità indicati attraverso la

- compilazione del questionario, valorizzandoli per il valore medio dei ricoveri della specifica specialità; è stata simulata anche una valorizzazione attraverso i ricoveri con codice diagnosi “malattia di Fabry” ma il numero non era significativo;
- **Costo Trapianti (Rene):** costo medio dei ricoveri per trapianto per paziente; sono stati presi in considerazione il numero dei ricoveri per trapianti indicati attraverso la compilazione del questionario, valorizzandoli per il valore medio dei ricoveri per trapianto;
- **Costo Farmaci e Somministrazione:** si intendono costi diretti che sostiene lo Stato/Sistema Sanitario Nazionale erogando e somministrando i farmaci che curano la malattia di Fabry;
- **Costo Farmaci (Agalsidasi Alfa, Agalsidasi Beta, Migalastat):** i farmaci utilizzati hanno un prezzo di listino molto alto e attraverso un’analisi di alcune delibere delle Aziende Sanitarie presenti in più regione di Italia, è stato possibile rilevare l’attuale costo di acquisto degli specifici farmaci; tali costi sono stati poi utilizzati, incrociandoli con i dati raccolti attraverso il questionario, al fine di calcolare il costo medio annuo per paziente;
 - **Costo Somministrazione Terapia Farmacologica presso Struttura Ospedaliera⁴:** il costo per la somministrazione della terapia farmacologica presso una struttura ospedaliera è stato calcolato utilizzando la tariffa di un accesso in ricovero diurno con codice MDC (Major Diagnostic Category) 10 corrispondente a “Malattie e disturbi endocrini, della nutrizione e del metabolismo”; attraverso l’utilizzo di tale tariffa pari a € 161,60, incrociando i dati relativi al numero di infusione effettuate dai pazienti ogni anno è stato possibile calcolare il costo medio annuo per paziente;
 - **Costo Somministrazione Terapia Farmacologica presso Domicilio Paziente:** il costo della somministrazione della terapia farmacologica presso il domicilio del paziente è assorbito dal costo del farmaco stesso; le delibere⁵ delle aziende sanitarie che acquistano il farmaco somministrato attraverso infusione (Agalsidasi Alfa, Agalsidasi Beta) evidenziano come le case farmaceutiche mettano a disposizione un servizio di somministrazione della terapia a domicilio senza ulteriori oneri a carico delle aziende sanitarie.

I costi della somministrazione della terapia farmacologica sopra riportati sono inoltre stati calcolati come costo medio sui soli pazienti che usufruiscono, nelle due diverse, della terapia farmacologica senza mediarli sulla base del numero dei pazienti complessivamente analizzati (si vedano le colonne “Dettaglio Costo Puntuale” della tabella di riepilogo in coda al documento).

⁴ Dalle numerosità dei ricoveri e delle prestazioni ambulatoriali individuate dal questionario si evince che la rilevazione non ha portato a raccogliere gli accessi alle strutture ospedaliere per lo svolgimento delle terapie farmacologiche; tale numerosità però è stata possibile desumerla dal numero di terapia effettuate dai pazienti presso strutture ospedaliere

⁵ https://www.asllanusei.it/documenti/4_170_20121115125016.pdf

https://www.aulss8.veneto.it/provvedimenti/delibera%20f_ta_1_DD_G_2015_938.pdf

https://www.aulss8.veneto.it/provvedimenti/delibera%20f_ta_1_DD_G_2021_1841.pdf

- **Costi Diretti a Carico del Malato:** si intendono i costi diretti che sostiene il paziente per accedere e/o usufruire di servizi sanitari;
 - ***Costi Attività Sanitaria Ambulatoriale:*** si intendono costi diretti che sostiene il paziente per usufruire dei servizi di assistenza specialistica ambulatoriale; in tale voce di costo sono imputati i costi sostenuti dai pazienti non aventi alcuna esenzione alla quota di compartecipazione alla spesa (ticket); tali costi sono poco rilevanti in quanto quasi tutti i pazienti hanno un'esenzione per reddito e/o patologia e quindi non pagano nemmeno la quota ticket;
 - **Costo Visite:** costo medio delle visite per paziente; sono state prese in considerazione il numero di visite indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica visita dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte);
 - **Costo Supporto Psicologico:** costo medio delle sedute per paziente;
 - **Costo Prestazioni Diagnostiche:** costo medio delle prestazioni diagnostiche per paziente; sono state prese in considerazione il numero di prestazioni diagnostiche indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica prestazione diagnostica dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte);
 - **Costo Prestazioni Laboratorio:** costo medio delle prestazioni di laboratorio per paziente; sono state prese in considerazione il numero di prestazioni di laboratorio indicate attraverso la compilazione del questionario, valorizzandole per il valore medio della specifica prestazione di laboratorio dei 4 tariffari delle regioni con una numerosità più alta di pazienti (Veneto, Lombardia, Emilia Romagna, Piemonte);
 - **Costo Riabilitazione:** costo medio delle sedute per paziente;
 - **Costo Protesi e Ausili (es. Sedia a rotelle, stampelle, ecc.):** costo medio degli ausili utilizzati dai pazienti;
 - **Costo Trasporti:** costo medio sostenuto dai pazienti per effettuare gli spostamenti al fine di raggiungere i luoghi di assistenza e cura; sono stati calcolati sulla base dei km percorsi dichiarati dai pazienti attraverso il questionario e sulla base del costo medio per ogni km percorso;
- **Costi Indiretti a Carico del Malato:** si intendono i costi che sostiene indirettamente il paziente a causa dei giorni che dedica alla cura della malattia o dei giorni nei quali ha bisogno di supporto esterno di familiari e/o altro personale dedicato nello svolgimento delle normali attività quotidiane

I costi di trasporto sopra riportati sono inoltre stati calcolati come costo medio suddividendolo tra i soli pazienti che hanno svolto la terapia farmacologica presso strutture ospedaliere e quelli che hanno ricevuto la terapia domiciliare, che si curano attraverso terapie orali o che non sono in cura farmacologica (si vedano le colonne "Dettaglio Costo Puntuale" della tabella di riepilogo in coda al documento).

○ **Costo Indiretto a carico dei Malati/Familiari**

- **Costo GG lavoro/studio perse per la malattia:** costo medio per paziente dei giorni di lavoro/studio persi per gestire la malattia; tale costo medio è stato valorizzato utilizzando il costo medio di una giornata di lavoro; calcolato a partire dal reddito medio annuo lordo per regione;
- **Costo GG lavoro/studio perse per la malattia da familiari/amici:** costo medio per paziente dei giorni di lavoro/studio persi dai familiari/amici per supportare il malato nella gestione della malattia; tale costo medio è stato valorizzato utilizzando il costo medio di una giornata di lavoro;
- **Costo GG attività domestiche di supporto:** costo medio per paziente dei giorni durante i quali i pazienti hanno avuto o avrebbero bisogno di supporto per attività domestiche; tale costo medio è stato calcolato valorizzato i giorni rilevati nel questionario compilato dai pazienti al costo medio orario di un assistente domestico (8 €/h⁶); nel calcolo sono stati eliminati due record data l'incoerenza dei valori inseriti nel questionario.

Di seguito si riportano i risultati in termini numerici della rilevazione effettuata (i valori percentuali presenti su ciascuna riga sono stati calcolati sempre in rapporto al valore "Totale Costo Medio Annuo per Paziente").

⁶ Circolare INPS n. 16 del 01/02/2019 della Direzione Centrale Entrate e Recupero Crediti.



**Riepilogo Costo Medio Annuo Per Paziente
Malattia di Fabry**

**Dettaglio Costo
Puntuale**

Totale Costo Medio Annuo per Paziente		142.387 €	100,0%		
Totale Costi Diretti a carico dello Stato/SSN Medi Anni per Paziente		137.694 €	96,7%		
Costi Diretti a carico dello Stato/SSN	Costi Assegni di Assistenza	4.168 €	2,9%	Pz. Con Assegni Assistenza	Pz. Senza Assegni di Assistenza
	Costo Legge 104	1.733 €	1,2%	4.591 €	0 €
	Costo Invalidità civile	2.072 €	1,5%	4.307 €	0 €
	Costo Indennità di accompagnamento	331 €	0,2%	8.763 €	0 €
	Costo Indennità di Frequenza Scolastica	32 €	0,0%	3.442 €	0 €
Costi Diretti a carico dello Stato/SSN	Costo Attività Sanitaria Ambulatoriale	793 €	0,6%		
	Costo Visite	97 €	0,1%		
	Costo Supporto Psicologico	2 €	0,0%		
	Costo Prestazioni Diagnostiche	497 €	0,3%		
	Costo Prestazioni Laboratorio	175 €	0,1%		
	Costo Riabilitazione	19 €	0,0%		
	Costo Protesi e Ausili (es. Sedia a rotelle, stampelle, ecc)	2 €	0,0%		
Costi Diretti a carico dello Stato/SSN	Costo Attività Sanitaria Ospedaliera	2.288 €	1,6%		
	Costo Ricoveri Ordinari	499 €	0,4%		
	Costo Ricoveri DH	850 €	0,6%		
	Costo Trapianti (Rene)	939 €	0,7%		
Costi Diretti in carico allo Stato/SSN	Costo Farmaci e Somministrazione	130.445 €	91,6%	Pz. Terapia Farma. Osp.	Pz. Terapia Farma. Domicilio
	Costo Farmaci (Agalsidasi Alfa, Agalsidasi Beta, Migalastat)	128.919 €	90,5%		
	Costo Somministrazione Terapia Farmacologica presso Struttura Ospedaliera	1.526 €	1,1%	4.148 €	0 €
	Costo Somministrazione Terapia Farmacologica presso domicilio paziente	0 €	0,0%	0 €	0 € ⁷

⁷ Il costo è incluso in quello del farmaco nelle situazioni – largamente prevalenti nel campione di rispondenti (3 casi su 4) – di somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva endovenosa a cura dell’infermiere dell’azienda produttrice del farmaco. Nel caso di somministrazione a cura del personale infermieristico del servizio di assistenza domiciliare integrata (ADI) dell’azienda sanitaria è stimabile un costo orario da CCNL per il livello D1 di € 22,76.



Totale Costi Diretti a carico del Malato Medi Anni per Paziente		583 €	0,4%		
Costi Diretti a carico del Malato	Costo Attività Sanitaria Ambulatoriale	41 €	0,0%		
	Costo Visite	14 €	0,0%		
	Costo Supporto Psicologico	0 €	0,0%		
	Costo Prestazioni Diagnostiche	16 €	0,0%		
	Costo Prestazioni Laboratorio	10 €	0,0%		
	Costo Riabilitazione	0 €	0,0%		
	Costo Protesi e Ausili (es. Sedia a rotelle, stampelle, ecc)	0 €	0,0%		
Costi Diretti a carico del Malato	Costo Trasporto	542 €	0,4%	Pz. Terapia Farma. Osp.	Pz. Terapia Farma. Domicilio
				995 €	278 €
Totale Costi Indiretti a Carico del Malato Medi Anni per Paziente		4.111 €	2,9%		
Costi Indiretti a Carico del Malato	Costo Indiretto a carico dei Malati/Familiari	4.111 €	2,9%		
	Costo GG lavoro/studio perse per la malattia	1.757 €	1,2%		
	Costo GG lavoro/studio perse per la malattia da familiari/amici	610 €	0,4%		
	Costo GG attività domestiche di supporto	1.744 €	1,2%		

Considerazioni finali

Il costo medio annuo totale per paziente è di quasi € 142.400.

I dati evidenziano la buona copertura da parte del SSN delle prestazioni sanitarie a carico della persona con malattia di Fabry: la spesa sanitaria out of pocket si può, infatti, considerare residuale.

Il 90,5% dei costi rilevati sono relativi ai farmaci utilizzati per la cura della malattia. Al riguardo rileva il risparmio sia per il SSN che per le famiglie (minori costi di trasferimento e minori costi per mancata produttività) derivante dalla somministrazione a domicilio dei farmaci.

Altre voci rilevati sono i costi degli assegni di assistenza (2,9%; 4.168 € annuo/paziente) ed i costi indiretti a carico dei malati/familiari dovuti alla gestione della malattia (2,9%; 4.111 € annuo/paziente). In particolare,



rileva il numero di giornate di lavoro perse per la malattia anche in ragione del mancato riconoscimento della situazione di handicap di cui all'art. 3 della Legge 104/1992⁸.

⁸ Al 33% delle persone è stata riconosciuta la situazione di handicap di cui all'art. 3 della Legge 104/1992 (di cui il 46% ha ricevuto il riconoscimento di handicap grave di cui all'art. 3 comma 3).