

EXECUTIVE SUMMARY

EXECUTIVE SUMMARY

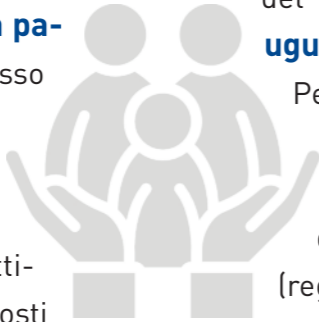
Le malattie rare: una rarità socialmente rilevante

Una malattia si definisce rara quando ha un'incidenza fino a **5 casi ogni 10.000** persone. Le patologie rare sono tra **5.000 e 8.000** nel mondo e colpiscono prevalentemente i **bambini** in una percentuale che va **dal 50% al 75%**. La loro rarità rende spesso più complessa la ricerca di farmaci per la loro cura.

Per le persone con malattia rara, **avere finalmente un farmaco che curi la patologia** con la quale convivono, spesso dalla nascita, è un momento di **emozione indimenticabile**.

Un primo passo verso una migliore qualità della vita, grazie all'abbattimento delle sofferenze e dei limiti posti di frequente dalle patologie rare.

Talvolta **"quella" nuova cura** può far guardare con **realistica speranza** alla stessa guarigione.



L'accesso alle terapie: un diritto non omogeneo sul territorio

Per questo l'accesso immediato dei malati rari a queste terapie, spesso l'**unico trattamento disponibile**, rappresenta un **diritto non rinviabile**.

Un diritto che incontra ostacoli che fanno male ai pazienti e ai loro famigliari.

Proprio l'**accesso alla terapia farmacologica**, autorizzata a livello nazionale dall'Agenzia Italiana del Farmaco, infatti **non è omogeneo o ugualmente tempestivo** sull'intero territorio.

Perché?

Spesso solo perché intervengono **valutazioni di tipo economicistico** da parte delle strutture competenti a livello locale (regionali, provinciali e ospedaliere) **a limitarne o a ritardarne l'uso**, soprattutto nel caso di malattia rara negli adulti.

E questo nonostante a livello nazionale sin dal 2001 esista la **Rete Nazionale per le Malattie Rare**, costituita **da tutte le strutture e i servizi**



dei sistemi regionali e nata per attivare azioni di prevenzione e sorveglianza, per migliorare gli interventi di diagnosi e trattamento, promuovere l'informazione e la formazione. Insomma **una rete di tutela delle persone con malattia rara**.

Eppure sono ancora molte le difformità nei collegamenti tra presidi e servizi territoriali e le carenze in molte aree del territorio, che ostacolano l'accesso omogeneo dei malati rari ai farmaci disponibili.

Anche il **Registro Nazionale per le Malattie Rare**, che raccoglie il flusso dei dati proveniente dai registri regionali o interregionali, **presenta criticità importanti**, soprattutto in termini di completezza e aggiornamento.

Le norme europee a tutela della ricerca e dei pazienti rari

A livello europeo, visti il numero esiguo di pazienti e le limitate esperienze disponibili, si è ritenuta indispensabile l'istituzione di una **Rete Europea di riferimento per le Malattie Rare** per garantire la diagnosi e la cura di tali patologie. Attualmente sono attive **24 reti** di riferimento europee,

delle quali **23** vedono la **partecipazione dell'Italia**.

L'**UE** ha anche concretamente **riconosciuto** le **peculiarità della R&S** nelle malattie rare con un **Regolamento** (CE n. 141/2000), che proprio a maggior tutela della salute delle persone con malattia rara prevede la concessione di **benefici regolatori** a favore delle imprese impegnate nella ricerca e sviluppo di farmaci orfani.

L'impegno di Aifa, Regioni e imprese durante la pandemia

Sin dall'inizio della pandemia **Aifa, Regioni e imprese** hanno fatto il possibile per **tenere conto** della particolare **fragilità del malato raro**, con misure specifiche.

1. Le **aziende farmaceutiche** hanno **potenziato** i **Patient Support Program** e l'**home therapy**, che presentano numerosi vantaggi, tra cui facilitare l'aderenza alla terapia e l'accesso al farmaco, migliorare il monitoraggio clinico della patologia e semplificare le attività quotidiane dei **caregiver**.



2. L'**Agenzia Italiana del Farmaco** ha **prolungato la scadenza della validità dei piani terapeutici** di medicinali soggetti



a monitoraggio e ha allargato l'accesso all'*home therapy*, **minimizzando il potenziale rischio di discontinuità del trattamento** dovuto al timore di contagio in ambiente ospedaliero.

3. **Alcune Regioni** hanno attuato misure per favorire l'accesso alle terapie, mediante il **passaggio della distribuzione dei farmaci A-PHT dalla distribuzione diretta alla distribuzione per conto**.

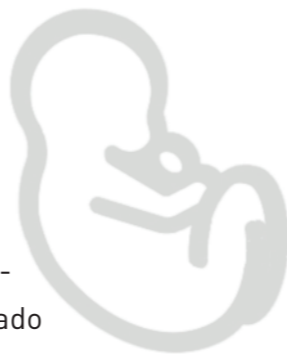
Nell'**assistenza** della persona con malattia rara, è **fondamentale** la figura del *caregiver*, che assume un significativo valore sociale ed economico per il Paese.

Proprio il suo ruolo chiave rende ancora più **importante** la sua **formazione** per migliorare competenze e conoscenze sulla patologia, sui diritti e sulle reti socio-sanitarie e assistenziali in cui si inserisce l'attività svolta.

La diagnosi precoce: strumento fondamentale

Trattandosi di patologie complesse e fortemente invalidanti, la **diagnosi precoce** di una malattia rara è **ancora più rilevante** per aiutare a ridurre i disturbi e le complicanze legati alla progressione naturale della patologia e/o anche la sua mortalità.

Lo **screening neonatale** è quindi di fondamentale importanza per consentire la **presa in carico tempestiva** dei pazienti affetti da patologie per le quali la ricerca ha messo a disposizione terapie efficaci e in grado di evitarne la degenerazione.



La ricerca: l'esiguità dei pazienti e le difficoltà da superare insieme

Le **malattie rare** sono un'area di **specializzazione** della **ricerca** delle **imprese farmaceuti-**

che, con problemi specifici legati all'esiguità del numero di persone per ciascuna patologia rara e dei centri specializzati, alla limitatezza dei dati epidemiologici disponibili e alle difficoltà di comprensione delle stesse malattie.

Proprio per questo è necessario **applicare metodologie di ricerca** che aumentino l'**efficienza** del disegno degli studi e l'analisi dei dati, **mitigare le difficoltà di arruolamento** e **minimizzare il tasso di abbandono** dei pazienti durante lo studio, considerati gli impatti logistici.

Sono fondamentali il **dialogo** e l'**aperta collaborazione tra i vari attori** che partecipano al macro-processo della ricerca clinica - autorità regolatorie ed Istituzioni, Associazioni di Pazienti, società scientifiche, ricercatori e aziende farmaceutiche - per



meglio **affrontare le principali sfide** che le malattie rare pongono nella gestione degli studi clinici e **identificare approcci ancora più innovativi** che potrebbero ridisegnare la ricerca clinica del futuro.

Che fare con urgenza nell'interesse dei pazienti

L'emergenza sanitaria che il nostro Paese affronta richiede una rapida trasformazione per migliorare accesso e disponibilità delle terapie e dei servizi assistenziali per i pazienti, una trasformazione ancora più rilevante per le persone che convivono con una malattia rara.

Le **imprese del farmaco** vogliono continuare a essere **al fianco di Pazienti e Istituzioni** per contribuire alla definizione di una strategia integrata nel complesso mondo delle malattie rare anche per il futuro.

L'avvio della discussione in Parlamento delle **proposte di legge** per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare (TU C. 164 e abb.) rappresenta un **segnale di attenzione** da parte delle Istituzioni ed **un'opportunità** per tutti gli attori del settore.



Misure che possono contribuire a migliorare la vita di molte persone con malattie rare

Anche alla luce delle esperienze maturate durante questo periodo, è auspicabile la **realizzazione** urgente almeno delle **misure prioritarie** elencate per **favorire** in maniera stabile **l'accesso alle terapie disponibili e ai servizi assistenziali** del malato raro.

BREVE TERMINE

- Favorire l'accesso immediato dei malati rari alle terapie disponibili, sensibilizzando:

a. la Commissione Affari Sociali della Camera sull'importanza di riformulare l'articolo 5, comma 3, della proposta di legge per il sostegno della ricerca e della

produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare eliminando ogni riferimento alla Legge n. 648/96 e

garantendo in questo modo che tutti i **medicinali autorizzati** dall'AIFA per il trattamento delle malattie rare siano **resi disponibili** dalle Regioni **indipendentemente**

dall'inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o altri analoghi elenchi;

b. l'Agenzia Italiana del Farmaco sull'importanza di **rispettare il termine dei 100 giorni** per la conclusione della procedura di rimborsabilità e prezzo, come previsto per i farmaci orfani e per i farmaci di eccezionale rilevanza terapeutica.

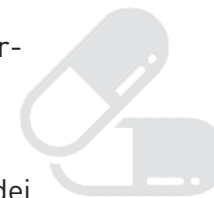
- Sensibilizzare il Ministero della Salute e il Parlamento sulla rilevanza di prevedere un **quadro normativo chiaro** che permetta l'utilizzo della **home therapy** su tutto il territorio nazionale, che venga adottato dalle Regioni, per garantire l'omogeneità delle cure per i pazienti con malattia rara accogliendo, anche, la possibilità di **partnership pubblico-privato**.
- Sottolineare con il Ministero della Salute l'importanza di dare piena attuazione alla Legge n. 167/2006, convocando il **prima possibile** il **tavolo** di lavoro dedicato all'**aggiornamento** del **panel** delle **patologie sottoposte a screening neonatale** (malattie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale) e prevedere un **aggiornamento annuale** dello stesso.

MEDIO TERMINE

- Sensibilizzare il Ministero della Salute sull'importanza di **approvare il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare**, con l'intesa della Conferenza Stato-Regioni, con un finanziamento adeguato e l'avvio di un confronto costruttivo con tutti gli *stakeholder*.
- Sensibilizzare la Commissione per l'aggiornamento dei LEA del Ministero della Salute sulla rilevanza di **facilitare il percorso di inserimento delle malattie rare all'interno dei LEA**.
- Sensibilizzare il Ministero della Salute sull'importanza di **creare e uniformare i percorsi diagnostici terapeutici assistenziali** attraverso l'elaborazione di apposite linee guida generali, da adattare ed integrare poi a seconda della patologia, attraverso l'emanazione di una norma nazionale.

LUNGO TERMINE

- Sottolineare l'importanza di adottare un'azione più incisiva di **monitoraggio** da parte dei **Centri di Coordinamento Regionali e/o interregionali** e, ove necessario, di supporto ai presidi e ai servizi territoriali.
- Sensibilizzare le Regioni sull'opportunità di rendere **automatico per i farmaci A-PHT** per le patologie rare l'**inserimento** nell'elenco dei **farmaci in distribuzione per conto**, per ridistribuire sul territorio il carico dell'assistenza e rendere capillare la distribuzione di tali farmaci in tutte le Regioni.
- Manifestare la **disponibilità** delle **aziende farmaceutiche** a proseguire l'**aperta collaborazione** con **autorità regolatorie ed Istituzioni, Associazioni Pazienti, società scientifiche e ricercatori** per affrontare meglio le principali sfide negli studi clinici per le malattie rare ed introdurre approcci ancora più innovativi.



FARMINDUSTRIA

Largo del Nazareno 3/8 - 00187 Roma

T: 06 675801

Avenue de la Joyeuse Entrée 1 - B1040 Bruxelles

T: +32 2 2861255

farmindustria@farmindustria.it

www.farmindustria.it

