



# ANTONIO ORAZIO GIOVANNI FRANCO

*Presidente Osservatorio sulle minoranze etniche e religiose  
e sui rapporti con la Croce Rossa Internazionale e col volontariato*

## *Farmaci Orfani e Malattie Rare*

Roma - 28 settembre 2011

# Malattie Rare

Sono patologie poco frequenti e poco conosciute, poco studiate e spesso mancanti di una terapia adeguata.

Comprendono un gruppo eterogeneo di affezioni, per cui in esse possono venire incluse un numero diversificato di malattie.

Sono spesso chiamate "**malattie orfane**" perché poco appetibili alla ricerca sperimentale e clinica.



# Malattie Rare



I soggetti affetti si trovano in una situazione di doppio danno:

- ❖ Essere affetto da una patologia quasi sempre molto severa
- ❖ Non essere riconosciuti, diagnosticati e curati adeguatamente

Ciò ha portato alla sostituzione del termine "raro" con quello di "orfano", inteso come privo di attenzione e risorse.

# Malattie Rare

Ad oggi, in Italia non esiste una definizione univoca di malattia rara.

Viene definita patologia rara nel **Piano Sanitario Nazionale** una patologia o affezione con incidenza variabile da 1 su 20.000 a 1 su 200.000 abitanti, comprendendo quindi circa 5.000 malattie, pari al 10% del totale delle malattie.

L' **Istituto Superiore della Sanità** su indicazione del Ministero della Sanità ha pubblicato un **elenco di malattie rare esenti-ticket**, suddiviso in categorie (es. malattie metaboliche, malattie genetiche, infettive).



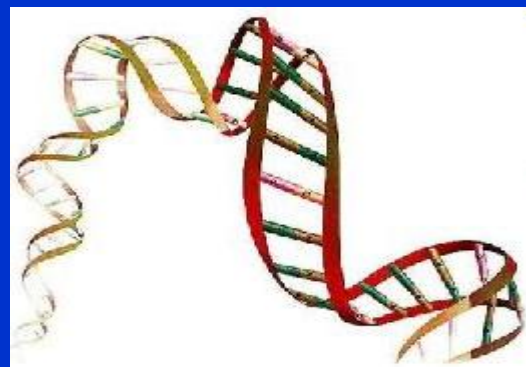
# Malattie Rare

Attualmente, sono state calcolate da **6.000 a 7.000** malattie genetiche e ogni settimana, in letteratura medica, vengono descritte 5 nuove malattie.

Le malattie rare sono malattie gravi, croniche, evolutive, il cui pronostico di vita è spesso messo in gioco.

L'affezione può presentarsi sin dalla nascita o nell'infanzia, come ad esempio nel caso di *amiotrofia muscolare spinale, neurofibromatosi, osteogenesi imperfetta, condrodisplasie o sindrome di Rett.*

Oltre il 50% delle malattie rare insorge in età adulta, come la *malattia di Huntington, malattia di Crohn, malattia di Charcot-Marie-Tooth, sclerosi laterale amiotrofica, sarcoma di Kaposi o cancro della tiroide.*



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Molte malattie rare sono accompagnate da deficit sensoriali, motori, mentali, e talvolta da segni fisici, perciò le persone affette da queste malattie sono più vulnerabili, sul piano psicologico, sociale, economico e culturale.

Un Paese civile e moderno non può non farsi carico di curare anche i suoi membri più deboli e lasciare loro la sensazione di essere abbandonati.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Negli Stati Uniti alla fine degli anni '70 si è sviluppato un forte movimento di opinione, che voleva mettere al centro dell'attenzione dell'autorità e dell'opinione pubblica il problema dei cosiddetti farmaci orfani e quindi la terapia delle malattie rare.

Il **farmaco Orfano** è quel prodotto che potenzialmente è utile per trattare una malattia, ma non ha un mercato sufficiente a ripagare le spese per il recupero dei costi di ricerca e del suo sviluppo (R&D), rimane perciò senza sponsor, **ORFANO** appunto.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

In Italia la politica per lo sviluppo della ricerca scientifica è carente.

Il **D.L. n. 124 del 29 aprile 1998** decreta l'istituzione della rete e dell'esenzione delle malattie rare e promuove un'indagine conoscitiva dei **Registri/Reclutamenti** di malattie rare già esistenti a livello locale, regionale, interregionale e nazionale



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

**Attualmente nel nostro Paese non c'è una legislazione organica per le malattie rare e soprattutto una specifica per i farmaci orfani.**

**L'industria produttrice di farmaci in Italia dedica in media 8-12% del fatturato alle spese di ricerca complessiva.**

**Considerando che le spese di ricerca e sviluppo per le malattie rare ammontano a circa 50 milioni di dollari spesi in dieci anni, 700 milioni di dollari investiti complessivamente dalle ditte farmaceutiche italiane per la ricerca nel 1987 sarebbero stati teoricamente sufficienti ad assicurare lo sviluppo di 14 farmaci con caratteristiche fortemente innovative nello stesso anno.**



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Nell'ambito delle attività previste dalla "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni" operata con il **Decreto legislativo n.124 del 29 aprile 1998**, il Consiglio Superiore di Sanità ha approvato uno schema di regolamento relativo alla "Istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie".



Con il **Decreto Legislativo del 18 maggio 2001, n. 279**, il Ministero della Sanità adotta il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione alla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124":

# Malattie Rare e Farmaci Orfani

**Art. 5.** (esenzione della partecipazione in relazione a particolari condizioni di malattia).

- 1. Con distinti Regolamenti del Ministero della sanità da emanarsi ai sensi dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n.400, sono individuate rispettivamente:
  - a) le condizioni di malattie croniche o invalidanti;
  - b) le malattie rare.



Le condizioni e malattie di cui alle lettere a) e b) danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate da medesimi regolamenti. Nell'individuare le condizioni di malattia, il ministro della sanità tiene conto della gravità clinica, del grado di invalidità, nonché della onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento.

# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Il suddetto Regolamento è teso a (*art. 1*):

- ❑ disciplinare "le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza", considerando ciascuna condizione morbosa e relative complicanze, le prestazioni di elevata frequenza, ed escludendo dall'esenzione le prestazioni caratterizzanti il percorso diagnostico di patologie esenti ad eccezione delle malattie rare;
- ❑ individuare "specifiche forme di tutela per i soggetti affetti", sottolineando la necessità di garantire la disponibilità dei farmaci orfani e l'erogazione delle prestazioni assistenziali.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Il Regolamento prevede l'istituzione di una Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (*art. 2*).

Tale Rete sarà costituita da presidi accreditati (preferibilmente ospedalieri) segnalati dalle Regioni, tra cui il Ministro della Sanità individuerà i Centri Interregionali di riferimento per le malattie rare.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Le informazioni e la documentazione da raccolte dai Centri di Riferimento verranno centralizzate nel **Registro Nazionale delle Malattie Rare**, presso l'Istituto Superiore di Sanità (**art. 3**) (<http://www.malattierare.iss.it>), al fine di consentire una programmazione nazionale e regionale degli interventi, e regolamentando lo scambio ed il trasferimento di dati sensibili nel pieno rispetto delle leggi sulla privacy (**art. 5**).



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

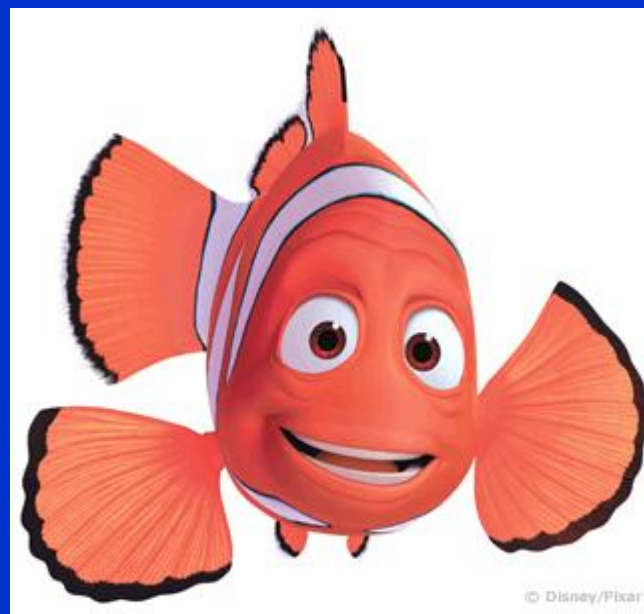
Ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione il regolamento individua 284 codici di esenzione riferibili a malattie e/o gruppi di malattie, afferenti a 47 categorie di malattie (**art. 4, allegato 1**).

Per i soggetti riconosciuti affetti si prevede l'esenzione, presso i presidi della rete, per prestazioni, prescrivibili secondo criteri di efficacia ed appropriatezza (**art. 7**), riguardanti accertamento, trattamento ivi compresi i farmaci specifici, monitoraggio e prevenzione delle complicanze, per le malattie rare individuate dal regolamento stesso



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

L'**AIFA** si è dotata nel 2005, prima in Europa, di una **Commissione di Ricerca e Sviluppo**, la cui attività è regolata da una serie di decreti specifici ed il cui compito è anche quello di promuovere la ricerca sui farmaci orfani al fine, tra l'altro, di giustificarne il rimborso attraverso il SSN una volta verificatene l'efficacia in patologie rare.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Molti farmaci orfani in USA ed in EU sono prodotti biotecnologici, quali ad esempio il **Glivec**, inibitore *trk* utilizzato nella leucemia mieloide cronica Philadelphia positiva, o il **Tracleer**, utilizzato nell'ipertensione arteriosa polmonare.

Alcuni farmaci orfani vengono poi utilizzati estensivamente, rappresentando infine la categoria dei **rich orphans** (orfani ricchi), quali ad esempio l'ormone della crescita e l'azatioprina.



# Malattie Rare e Farmaci Orfani



Poiché quindi siamo di fronte ad una obiettiva carenza di farmaci orfani, il potenziamento delle iniziative pubbliche già in corso ne permetterebbe una migliore disponibilità.

Ad esempio, per quello che riguarda sostanze fuori brevetto, enti quali lo **STABILIMENTO CHIMICO FARMACEUTICO MILITARE** di Firenze (che già collabora con alcune Università Italiane per la problematica dei Farmaci Orfani), attivando la produzione stabile di galenici multipli di tali sostanze, potrebbe porsi ufficialmente quale produttore di taluni farmaci orfani per coprire alcune delle esigenze presenti sul territorio nazionale, e fungere da centro irradiante in tal senso.

Ovviamente, questa auspicabile attività andrebbe supportata alla presenza di Specialisti del settore che possano garantire una gestione adeguata della problematica, divenendo un paradigma nel mondo.

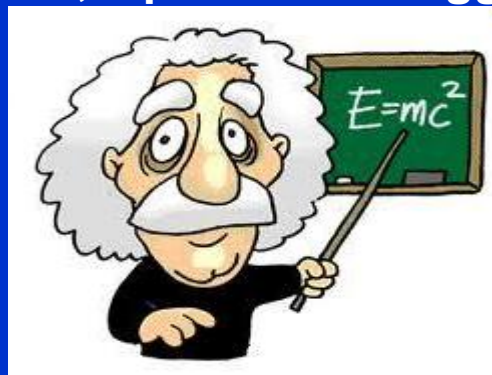
Tale attività si potrebbe svolgere nell'ambito di un protocollo di intesa tra **STABILIMENTO CHIMICO FARMACEUTICO MILITARE** ed AIFA.

# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Si garantirebbe in tal modo stabilmente l'accesso al farmaco ad una larga fascia di "minoranze" che in atto hanno oggettive difficoltà ad essere curati per la rarità delle loro patologie.

Essendo lo **STABILIMENTO CHIMICO FARMACEUTICO MILITARE** un Ente Pubblico la convenzione con l'AIFA ed il Servizio Sanitario Nazionale dovrebbero essere in qualche modo facilitate.

L'impiego di uno Stabilimento Militare per fronteggiare e cercare di risolvere un così grave problema di ordine sanitario, rappresenterebbe una nuova testimonianza dell'interesse e dell'aiuto che le Forze Armate hanno sempre rivolto alla Popolazione, a partire dai soggetti più deboli.



Stando al Giuramento di Ippocrate, e non solo, la scienza medica dovrebbe aiutare e sostenere sempre e solo la vita e l'esistenza.

Recita l'Ecclesiaste: *“ciò che non c'è non può essere contato”*.

La “pretesa scienza” che impedisce addirittura l'esistenza non dovrebbe essere considerata scienza, bensì la più mostruosa devianza rispetto alla conoscenza.

