Cosa sono le malattie rare

Cosa sono le malattie rare

Le malattie rare colpiscono in Italia meno di un milione di persone. Una malattia rara colpisce non più di 5 persone su 10 mila abitanti. Ma il numero elevato di queste patologie (oltre 6 mila malattie) impedisce di parlare di pazienti “rari”, e quindi invisibili. Sono patologie caratterizzate da: difficoltà diagnostiche, carenza di informazioni, di assistenza e di conoscenze scientifiche, disuguaglianze e difficoltà nell’accesso al trattamento e alle cure.

Il contributo delle
aziende: la Ricerca per offrire nuove risposte alle Malattie rare

Dalle biotecnologie arrivano le principali risposte per le malattie rare, trattandosi di patologie che, nell’80% dei casi, sono di origine genetica.

Le aziende farmaceutiche danno il loro contributo con oltre 560 farmaci in fase di sviluppo negli Usa in oncologia, neurologia, ematologia e malattie autoimmuni. Un impegno crescente dimostrato anche a livello europeo, dal 2000 ad oggi, dalle 2.720 domande per la qualifica di farmaco orfano presentate all’EMA, dalle 1.825 designazioni orfane ottenute e dalle 129 autorizzazioni all’immissione in commercio rilasciate dall’UE.

Dal 2006 al 2016 sono quasi triplicate le domande presentate ogni anno all’EMA per la designazione di farmaco orfano, passando da 80 nel 2006 a 209 nel 2016.

E l’Italia gioca un ruolo importante: dall’ultimo Rapporto dell’Osservatorio delle Sperimentazioni cliniche risulta che 1 sperimentazione su 4 autorizzate nel 2015 è nelle malattie rare. E di queste l’83% è sostenuto e condotto dalle imprese del farmaco.

Grazie alla Ricerca, le imprese hanno offerto nuove opportunità di trattamento, finora non disponibili, e farmaci che consentono una migliore qualità della vita e una maggiore sopravvivenza.

Ad esempio, per la malattia ADA-SCID (immunodeficienza severa combinata legata al deficit di adenosina-deaminasi) è disponibile la prima terapia genica.

Un’innovazione, che riguarda anche le modalità di somministrazione di alcuni farmaci, consentendo di semplificare sensibilmente la quotidianità dei malati e delle loro famiglie, come ad esempio, la terapia orale disponibile per la malattia di Gaucher di tipo I (patologia da deposito lisosomiale, caratterizzata sintomi clinici sono molto eterogenei).

Ricerca ma non solo ...

Il malato raro, oltre ad affrontare quotidianamente la malattia, ha una serie di problematiche assistenziali complesse, tra cui quelle legate alla modalità di somministrazione dei farmaci. Alcune malattie rare prevedono trattamenti prolungati nel

tempo effettuati presso le strutture sanitarie, anche una volta la settimana. Per questi pazienti, sarebbe ideale poter ricevere una somministrazione a domicilio, in orari compatibili con l’attività lavorativa o scolastica propria e dei famigliari.

L’Assistenza Domiciliare Integrata non sempre ce la fa; deve spesso essere riservata ai pazienti allettati e, in ogni caso, ha orari fissi e difficilmente modificabili.

Per questo, alcune aziende hanno deciso di offrire, dove la Regione o l’Azienda Sanitaria lo permettono, un servizio di terapia domiciliare, attraverso operatori specializzati. Tale servizio si adatta alle necessità del paziente, talvolta seguendolo anche all’estero nelle trasferte di lavoro.

L’impegno di
Farmindustria per le Malattie Rare

Farmindustria ha siglato un protocollo d’intesa nel 2009, rinnovato a giugno 2014, con Uniamo e le società scientifiche/federazioni mediche per la realizzazione dei corsi regionali (15 in 14 regioni, più di 800 figure professionali coinvolte) “Conoscere per assistere” (citato nel Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016) con l’obiettivo di affrontare sul territorio le problematiche sanitarie e assistenziali dei pazienti con patologia rara. Grazie a queste iniziative di informazione e sensibilizzazione, medici di base e pediatri hanno acquisito le conoscenze necessarie per formulare tempestivamente un sospetto diagnostico e indirizzare così il paziente nei centri di riferimento per ottenere una diagnosi corretta.

Farmindustria collabora inoltre con l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e con l’Accademia Nazionale di Medicina nell’ambito del “Progetto FAD”, finalizzato alla formazione a distanza su genetica e malattie rare. L’obiettivo è quello di divulgare le conoscenze delle malattie rare tra Pediatri di libera scelta e Medici di famiglia in modo da generare il sospetto di trovarsi di fronte ad un paziente “raro”, che dovrà poi essere indirizzato ad un centro di riferimento per ottenere una diagnosi corretta.

Negli ultimi anni ci sono state diverse iniziative:

- Protocollo di intesa con Uniamo (2000) per promuovere l’adozione di idonei strumenti legislativi, migliorare l’assistenza, favorire la R&S, sostenere progetti mirati, incoraggiare la creazione di una rete.

Protocollo di intesa con Fondazione Telethon (2009) per stimolare la collaborazione delle imprese per lo sviluppo clinico, individuare strumenti legislativi più efficaci di defiscalizzazione, ottimizzare il percorso dalla individuazione della terapia alla registrazione e realizzare strumenti per diffondere i risultati.

Realizzazione della Guida alle Associazioni Italiane Malattie Rare (prima edizione 2004 e seconda 2008), una raccolta ragionata delle Associazioni di volontariato che si occupano di Malattie Rare in collaborazione con Uniamo e Orphanet.

- Collaborazione alla realizzazione della seconda edizione dell’Annuario delle Malattie Rare, il più importante database, fonte di informazioni,costantemente aggiornate e validate da un gruppo di esperti, per pazienti, famigliari e addetti ai lavori (www.orpha.net).

- Sostegno
a tutte le giornate delle Malattie Rare a partire dal 2008.

- Sostegno
alla serata di beneficenza con il concerto della JC Band dal 2012.

Negli anni passati Farmindustria ha svolto un’indagine sulle imprese con progetti in sviluppo in Italia su molecole che hanno ottenuto la designazione di farmaco orfano dall’EMA o dalla FDA, dalla quale emergono 30 aziende con 67 progetti in sviluppo. I risultati dell’indagine sono stati pubblicati nella brochure Rilevazione dei progetti in sviluppo di
molecole designate orfane.

La legislazione in Italia sulle malattie rare

L’Italia, rispetto ad altri Paesi europei, ha dei canali di accesso ai trattamenti per le malattie rare che altrove non esistono.

In particolare, da quest’anno in Italia, grazie all’approvazione dei nuovi LEA sono state inserite più di 100 nuove patologie tra singole malattie rare e gruppi di malattie (ad esempio la sarcoidosi, la sclerosi sistemica progressiva, la miastenia grave, le sindromi da neoplasie endocrine multiple, l’iperinsulinismo congenito, le malattie perossisomiali, le sindromi da deficit congenito di creatina, le piastrinopatie autoimmuni primarie croniche, la miosite eosinofila idiopatica).

Ciò consentirà a 300mila malati rari di ottenere l’esenzione e introdurrà lo screening neonatale per la sordità congenita e la cataratta congenita e l’allargamento a tutti i nuovi nati dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie. Questo permetterà una diagnosi precoce per i nuovi nati per alcune importanti patologie per cui esistono dei test efficaci, consentendo un trattamento tempestivo del malato e la possibilità di ridurre le conseguenze, spesso invalidanti, di queste patologie.

Le regole per i farmaci orfani

Negli Stati Uniti l'introduzione di una normativa ad hoc (l'Orphan Drug Act, che risale al 1983) ha fortemente incentivato l'impegno delle imprese nel campo delle malattie rare.

L'Orphan Drug Act ha fatto sì che dal 1983 ad oggi siano quasi 500 i farmaci approvati dalla FDA con un’indicazione orfana. Anche se in ritardo rispetto agli Stati Uniti, nel 1999 l'Unione Europea ha adottato un regolamento che disciplina i farmaci orfani.

È importante la semplificazione delle procedure burocratiche attuata a livello europeo: nel 2013, EMA ha cancellato la procedura con la quale le aziende che producono farmaci orfani sono tenute a comunicare all’ente regolatorio della loro intenzione di presentare la domanda di AIC per poter beneficiare di una riduzione delle tasse su una serie di attività di regolamentazione (pre-autorizzazione, assistenza al protocollo, ecc.).