

*“Emergono chiaramente la necessità di potenziare la ricerca clinica e preclinica e l'importanza di effettuare degli screening neonatali per identificare eventuali patologie e fare diagnosi già nei primi giorni di vita. Fondamentale la necessaria collaborazione tra i decisori politici e le associazioni pazienti” sottolinea il prof. Pier Luigi Canonico, Università del Piemonte Orientale. Il problema dei farmaci orfani sul tema costo-valore. All'Istituto Superiore di Sanità si tiene oggi il convegno sulle malattie rare. Un bilancio tra ricerca scientifica e sostenibilità economica sulle opportunità offerte dal progresso scientifico e sulle sfide future delle ATMP*



Roma, 15 aprile 2019

### **I farmaci per le malattie rare**

Si è aperto stamattina presso l'Aula Pocchiari dell'Istituto Superiore di Sanità a Roma il convegno “L'accesso al mercato dei farmaci per le malattie rare: nuove sfide e priorità per il Sistema Sanitario Nazionale - III Edizione”.

Il settore delle malattie rare rappresenta una reale sfida per il Sistema Sanitario Nazionale italiano. Le malattie rare sono un gruppo eterogeneo che raccoglie circa 7mila patologie diverse, alcune ancora senza nome; sono interessate, a livello globale, circa 300 milioni di persone, una cifra pari all'8-10% della popolazione mondiale. Affrontare questo spinoso tema significa dunque trattare un argomento di grande interesse e attualità.

### **La spesa per i farmaci a designazione orfana**

Secondo l'ultimo rapporto di Evaluate Pharma la crescita della spesa mondiale per farmaci orfani (quindi non tutti e non solo i farmaci per malattie rare) sarà pari all'11% annuo, superiore a quella complessiva per farmaci. In Italia, la quota di spesa del Servizio Sanitario Nazionale per farmaci orfani sulla spesa complessiva per farmaci è salita dal 3,5% nel 2002 al 7,2% nel 2007.

I farmaci orfani si rivolgono a malattie rare con assenza di alternative terapeutiche e per un target di popolazione limitato: il loro costo per paziente in trattamento è mediamente maggiore degli altri farmaci, ma l'impatto complessivo sulla spesa inferiore per effetto del minor numero di pazienti in trattamento.

Una recente revisione degli studi di costo-efficacia sui farmaci a designazione orfana evidenziano un

costo medio per anno di vita corretto per la qualità (QALY) di circa 40k per QALY con circa il 50% dei casi al di sotto dei valori soglia stabiliti dal National Institute for Health and Care Excellence inglese.

“I farmaci per patologie rare per le quali non esistono alternative terapeutiche rappresentano naturalmente una priorità per il Servizio Sanitario Nazionale - dichiara il prof. Claudio Jommi, Professore della SDA Bocconi - È importante che anche in questo ambito vi sia una corretta valutazione del valore dei farmaci, che tenga conto dell'equilibrio tra valore e costo e della gestione appropriata delle condizioni di accesso, dalla diagnosi per l'identificazione dei pazienti eleggibili al trattamento alla gestione del fondo farmaci innovativi che ha riguardato anche tali farmaci. Tutti i paesi comunque sono alle prese con la ricerca di soluzioni per conciliare accesso e risorse”.

### **La posizione della Società di Farmacologia**

“Gli ultimi anni hanno visto l'approvazione o l'inizio di studi clinici di terapie innovative per severe patologie rare di origine genetica, basate su strategie molecolari, cellulari e geniche” ha sottolineato la prof.ssa Anna Maria De Luca, Professore Ordinario di Farmacologia presso il Dipartimento di Farmacia - Scienze Del Farmaco all'Università di Bari e Componente del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Farmacologia.

“Vari gruppi di farmacologi italiani si occupano di ricerca scientifica su terapie innovative e farmaci orfani per malattie rare di origine genetica. La Società Italiana di Farmacologia è particolarmente sensibile alla promozione di questi argomenti, dalla ricerca di base e pre-clinica agli studi clinici. Tra i provvedimenti necessari per il futuro, riteniamo prioritario che vengano destinati incentivi e risorse alla ricerca e una maggiore sensibilizzazione di tutti gli stakeholders per garantire l'accesso dei pazienti rari a terapie efficaci e sicure”, prosegue De Luca.

### **L'appello alle Istituzioni**

Il problema delle malattie rare ha una rilevanza tanto sociale quanto clinica ed è stato affrontato da tutte le agenzie regolatorie per stimolare la ricerca per nuove possibilità terapeutiche.

“Questo convegno è volto a sottolineare la necessità di potenziare la ricerca clinica e preclinica e l'importanza di effettuare degli screening neonatali per identificare eventuali patologie e fare diagnosi già nei primi giorni di vita - sottolinea il prof. Pier Luigi Canonico, Direttore del Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università del Piemonte Orientale “A. Avogadro” di Novara - Tra gli impegni che le istituzioni devono garantire c'è anche l'individuazione di centri di eccellenza per malattie specifiche e la collaborazione tra i decisori politici e le associazioni pazienti. In tal senso è fondamentale il coordinamento centrale dell'Istituto Superiore di Sanità nell'individuazione dell'epidemiologia e dell'incidenza di queste patologie”.

### **Le ATMP: terapie di un futuro che è già presente**

Un punto di partenza per la ricerca del futuro sono le terapie avanzate (geniche, cellulari, rigenerazione tissutale) note come ATMP (Prodotti Medicinali di Terapia Avanzata).

“Le ATMP forniscono ulteriori approcci terapeutici che non sostituiscono totalmente le cure tradizionali,

ma possono affiancare le classiche terapie di tipo farmacologico - aggiunge il prof. Canonico - Poiché molte malattie rare sono su base genetica, l'approccio di una terapia genetica potrà risultare particolarmente vantaggioso in determinate patologie. In breve, abbiamo a disposizione una nuova arma per specifiche patologie”.