

DEI MALATI RARI
IN ITALIA

13 Marzo 2019
Iorno Tommasina



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE

FIMR UNIAMO Onlus

La FIMR UNIAMO fondata nel 1999 su iniziativa di un gruppo di associazioni dopo 20 anni di attività è arrivata a contare più di 120 associazioni in rappresentanza di oltre 100 patologie rare.

E' membro di EURORDIS ed è nel Consiglio delle Alleanze Nazionali organo di condivisione e orientamento delle politiche socio-sanitarie comunitarie.

Grazie all'iscrizione al Registro Nazionale delle APS concorrendo ai bandi del MLPS ex L. 382/2000 e D.Lgs 117/2017

UNA COSCIENZA COMUNE SULLA RICERCA

2008 il progetto **“IL CODICE DI ATLANTIDE: promozione di cultura per la ricerca sulle malattie rare”**

2013 il progetto AttivaMente insieme nella ricerca (Istituzioni, professionisti della ricerca insieme alle Associazioni dei pazienti) discutere della ricerca di base, biobanking, in ottica partecipativa

2013-2014 Determinazione Rara – Sulle nuove frontiera di ricerca – realizzazione della ***“Cassetta degli Attrezzi”***

L'intento era quello di creare una coscienza comune e solidale sulla materia di malattie rare capace di orientare, unificare e conglomere tutte le forze in gioco verso l'auspicato orizzonte di un risultato comune e condiviso che segnasse un positivo stadio

RICERCA TRASLAZIONALE

Le malattie rare per le quali siano disponibili cure efficaci sono piccolissima minoranza rispetto alla totalità.

Di contro negli ultimi anni la ricerca biomedica ha fatto notevoli passi in avanti nell'identificazione delle cause, soprattutto genetiche, di molte malattie.

Una mole impressionante di dati sui meccanismi molecolari di molte patologie viene prodotta nei laboratori italiani ed esteri.

Ma la maggior parte di questi dati rimane nei laboratori di ricerca poiché non esistono fondi e meccanismi che garantiscano il trasferimento in clinica e quindi al paziente.

E' lecito sospettare che una terapia potenzialmente efficace in realtà esisterebbero già, custodito in provetta un principio attivo che potrebbe rivelarsi utile ma il grande ostacolo col quale

Se questo passaggio è in generale un processo delicato, che impiega una revisione degli attuali sistemi di finanziamento e di gestione della ricerca scientifica, lo diventa ancora di più quando si riferisce alle malattie rare.

In questo caso un primo ostacolo è rappresentato dall'enorme numero di dati, al quale si deve aggiungere una grande eterogeneità a livello di distretti corporei coinvolti, di sintomi e andamenti di rarità e la conseguente carenza di investimenti.

In questo contesto, l'obiettivo ultimo che UNIAMO FIMI propone di perseguire è quello di diffondere una cultura di ricerca scientifica sulle malattie rare ispirata alle migliori pratiche, fortemente orientata a beneficio dei pazienti ed in qualità

L'ATTENZIONE DELLE ISTITUZIONI

E' confortante il crescente interessamento delle istituzioni politiche al tema delle malattie rare e dei farmaci orfani.

A dimostrarlo diverse iniziative in ambito UE quali il regolamento 141/2000 con la creazione di un comitato per i farmaci orfani all'interno dell'Agenzia Europea per i farmaci (EMA) con erogazione di vari tipi di incentivi, tra cui la concessione della durata di 10 anni di un'esclusività di mercato alle case farmaceutiche impegnate nella ricerca di prodotti orfani.

ACCESSO AI FARMACI

In ambito nazionale una vasta articolazione di norme per l'accesso al farmaco

648/1996 uso OFF LABEL

94/98 sperimentazioni cliniche oncologiche OFF LABEL

DM 8/5/2003 Uso terapeutico di medicinale accesso anche a [malattie rare](#)

durante la sperimentazione clinica.

326/03 Istituzione di AIFA e Fondo 5% di cui 50% destinato ai [farmaci orfani](#)

296/2006 (Fin. 2007) art. 1 c. 796 lett. z - OFF LABEL come alternativa

terapeutica per pazienti affetti da patologie per le quali risultano autorizzati

farmaci ad hoc.

244/2007 (fin. 2008) art. 2 c. 348 – Limite di prescrizione del medico

sempre che il farmaco non è in Fase II.

79/2014 Art. 3 – OFF LABEL sostanze per prevenzione, cura e riabilitazione

in stati di tossicodipendenza.

DM 7/9/2017 OFF LABEL – Disciplina dell'uso terapeutico di medicinale

CENTRI DI COMPETENZA...!!!

L'aumentata attenzione delle Istituzioni verso il problema delle malattie rare, tuttavia non va di pari passo con una necessaria maggiore conoscenza delle stesse presso le strutture sanitarie che prendono in carico i pazienti.

In altri termini la conoscenza delle malattie rare anche tra specialisti è a tutt'oggi in moltissimi casi limitata.

ERN... HTA DEI PICCOLI NUMERI !!!!

Occorre promuovere un maggiore confronto tra gli operatori sanitari e gli scienziati che si occupano di ricerca sulle malattie rare, senza dimenticare la necessità di coinvolgere in un processo partecipativo anche le aziende farmaceutiche, e i pazienti stessi.

Se l'obiettivo è la cura, una risposta potrà arrivare soltanto dall'integrazione delle diverse esperienze e di competenze complementari.

Un sistema di valutazione europeo congiunto delle tecnologie sanitarie (HTA), peraltro proposta dalla Commissione Europea.

REGISTRI ED INFRASTRUTTURE A SUPPORTO DELLA RICERCA

Dal nostro punto di vista è da superare definitivamente l'etichetta "registro di patologia" per pienamente implementare quanto ormai da anni raccomandato da EUCERD "Registro dei pazienti malattia... o delle persone affette da..." basato sulla raccolta del dato globale (sintesi del dato clinico, biologico, genetico-genomico e di qualità della vita) del paziente, in qualità secondo requisiti di buona pratica ed ELSI può avere tra le sue finalità di base conoscere **la storia naturale della malattia**

Proprio la raccolta sistematica e nel tempo dei dati permettono di acquisire quella conoscenza scientifica e determinante per:

- definire l'origine della malattia
- ottimizzare e raffinare la diagnosi

Il valore di un registro per la diagnosi è quindi grandissimo, sia per la sua funzione di individuazione della diagnosi, che per la revisione.

In questo caso è vincente che il registro sia non solo il più possibile comprensivo delle persone che quelle caratteristiche **ma che è configurato per interfacciarsi con la biobanca**, proprio per l'importanza del dato biologico e della possibilità di rivedere diagnosi alla luce della rinnovata conoscenza che il registro permette ma di orientare anche scelte cliniche e stimolare la ricerca scientifica e farmacologica.

REGISTRI E LEA

I registri aggiornati e dinamici, vivi sono la base informata per scelte di politica solide per una programmazione sanitaria sostenibile. E' fondamentale mettere il decisore politico nelle condizioni di ponderare sostenibilità dei LEA per i malati rari attraverso:

1. il numero aggiornato delle persone con malattia rara, ma con sguardo rivolto ai senza diagnosi, per cluster di patologie e sintomi;
2. il dettaglio delle azioni terapeutiche e socio-assistenziali per garantire salute alla persona con quelle caratteristiche

COMMENTI E CONCLUSIONI

si visti, visto

erire:

la Convenzione di Oviedo per la protezione dei diritti dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della Medicina oltre alla già citata Dichiarazione di Helsinki;

. 1

all'articolo 1 comma 1:

Dopo la lettera s) è inserita la seguente: s-bis appro
todologico di medicina di genereconduzione di studi di fa
promuovere al meglio le sperimentazioni cliniche in età pediatriche (
05/2001 sperimentazione clinica controllata in MMG e PLS in fas

COMMENTI E CONCLUSIONI (2)

. 1

all'articolo 3 dopo il comma 13, è aggiunto:

bis

tenendo conto del consenso informato con apposite linee guida....

ste già una buona pratica condivisa dagli stakeholder "Per

ona pratica del biobanking di ricerca – un processo partecipa

multidisciplinare con endorsment istituzionale" – WG I

l'infrastruttura BBMRI.it

altro condiviso nel Centro di coordinamento nazionale dei com

ci.

COMMENTI E CONCLUSIONI (3)

T. 21-bis

l'impiego dei sistemi informativi di supporto alle sperimentazioni cliniche, i centri di sperimentazione, conformemente alle buone pratiche cliniche *p.i. e per le malattie rare si richiede competenza, expertise, una struttura organizzata alla presa in carico globale, assistenziale, multidisciplinare di follow-up e monitoraggio di patologia anche al fine di garantire adeguata assistenza anche in caso di eventi avversi gravi*