quelli introdotti in Italia vi sono le terapie per la leucemia mieloide, per la malattia di Fabry e quella di Gaucher. «Per immettere un farmaco sul mercato un'industria farmaceutica spende 800 milioni di euro. I ritorni sono maggiori ovviamente se il farmaco è per molte persone. Per le malattie rare oltre al numero esiguo degli acquirenti c'è anche il discorso dei pochi pazienti a disposizione per fare la sperimentazione: in Italia erano 20 complessivamente nel 2006, 2 nel 2002. C'è anche il problema che alcuni farmaci sono stati approvati per la messa in vendita "sotto circostanze eccezionali", dopo studi brevi, cioè, e non completi. Esistono perciò elementi positivi e anche tanti aspetti problematici».

La proposta da fare, per Taruscio, è di rafforzare gli studi di ricerca scientifica indipendenti e incentivare farmaci per malattie rare, promuovere informazioni e responsabilità dei prescrittori e del cittadino, monitorare il rischio-beneficio. Accanto alla ricerca è fondamentale infatti la sorveglianza: anche con questa funzione nel 2004 presso il Centro malattie rare dell'Iss si è costituito il registro nazionale dei farmaci orfani che monitora pure studi post marketing.

Un esempio degli effetti della sorveglianza è quello dell'acido folico, come ha detto Taruscio: «È stata riconosciuta l'alta valenza preventiva per patologie del feto e del bambino, e ora è andato in fascia A».

«Non siamo ancora nella possibilità di realizzare farmaci personalizzati» dichiara Leonardo Santi presidente del Comitato nazionale per la Biosicurezza e le biotecnologie della presidenza del Consiglio «ma molto si è fatto, visto che 250 milioni di malati nel mondo sono curati grazie alle biotecnologie e 324 nuovi medicinali e vaccini biotech per 156 diverse patologie sono in fase di sviluppo avanzato. In Italia, anche se si sono scoperte nuove molecole, rimane difficile la produzione di questi farmaci innovativi, spesso usati per malattie rare, visti gli alti costi e i tempi lunghi di ricerca e sviluppo».

E proprio di questo ha parlato Stefano Bruni, direttore medico di Genzyme, azienda americana con sede anche in Italia, specializzata nelle biotecnologie farmaceutiche. «Per arrivare alla messa in commercio di un farmaco per malattie rare» spiega «bisogna aspettare circa 10-15 anni, e spendere 800 milioni di euro. Tutto questo per 20, al massimo 40 malati per paese che compreranno i nostri farmaci, visto che nel nostro caso ci occupiamo delle malattie di accumulo lisosomiale, che hanno un'incidenza di un caso ogni 40-60mila persone».

L'associazione "G.Dossetti" con una proposta di legge (già presentata nella scorsa legislatura alla Camera e al Senato con il sostegno sia del centro destra che del centro sinistra, senza però ricevere approvazione) chiede il riconoscimento delle patologie rare («solo il 10% di quelle conosciute sono anche riconosciute, per le restanti 5400 patologie note non è prevista nessuna tutela»).

In sintesi, il progetto di legge "Misure a sostegno della ricerca e della cura delle malattie rare" di iniziativa del deputato Mauro Fabris prevede la definizione dei livelli essenziali di assistenza per le malattie rare; l'istituzione di un fondo per le malattie rare; il potenziamento del centro nazionale per le malattie rare che è costituito presso l´Istituto superiore di sanità; informazione e formazione - nei corsi di laurea e di diploma universitari, presso gli ordini professionali, le scuole - sulle malattie rare; la de-fiscalizzazione delle ricerca industriale sui farmaci cosiddetti "orfani".

Nello Martini, direttore generale dell'Agenzia italiana del farmaco (Aifa), nel corso del convegno ha dichiarato che circa il 70% della spesa farmaceutica del nostro Paese è garantita dal Servizio Sanitario nazionale, mentre il 30% è a carico dei privati.

Cosa che rende il nostro sistema solidaristico, come pochi altri in Europa e nel mondo.

Questi dati, inoltre, ci collocano al sesto posto come mercato mondiale per la spesa farmaceutica. Intanto per l'11 maggio l'associazione annuncia che scenderà in piazza insieme a centinaia di persone affette da malattie rare, con lo scopo di chiedere una corsia preferenziale per arrivare in tempi rapidi all'approvazione della legge.

