# Malattie rare: Luci ed Ombre dell'anno 2012

Eugenio Aringhieri, Presidente Gruppo Biotecnologie Farmindustria

Roma 13 dicembre 2012

FARMINDUSTRIA

# Le Malattie rare

Colpiscono non più di 5 persone su 10 mila abitanti.

Sono patologie caratterizzate da:

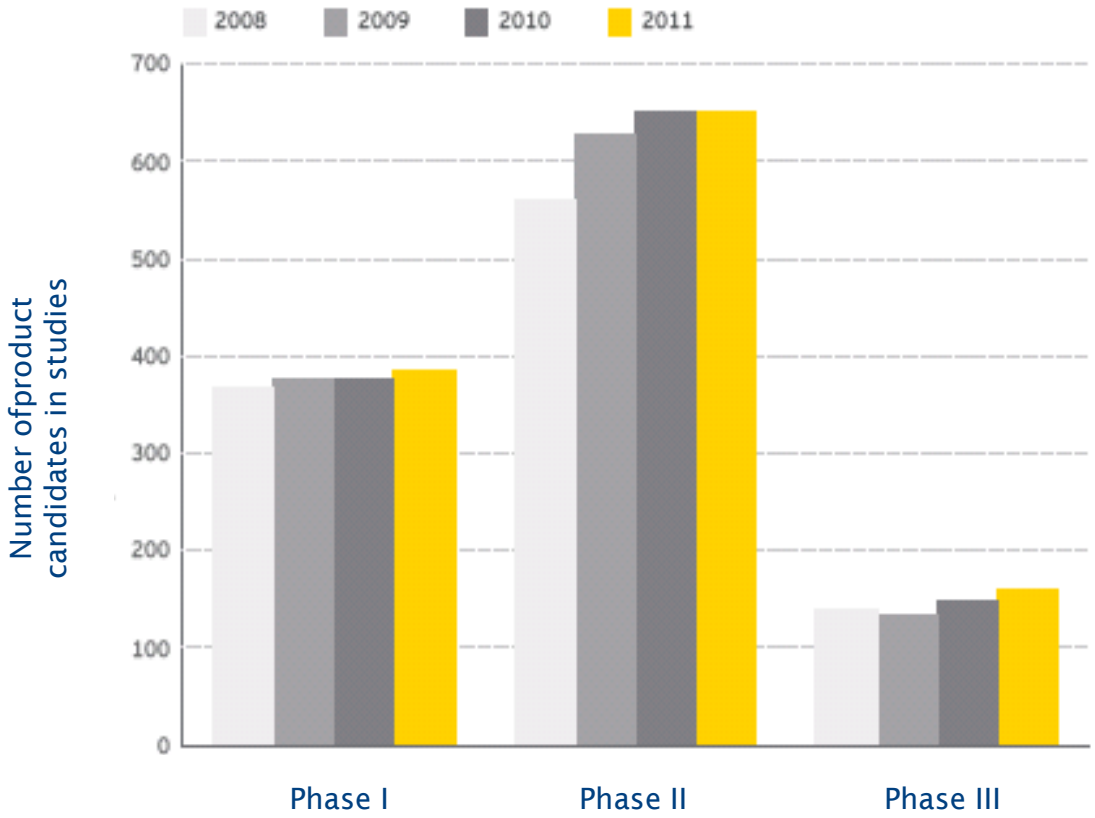
- difficoltà diagnostiche;
- carenza di informazioni, di assistenza e di conoscenze scientifiche;
- disuguaglianze e difficoltà nell'accesso al trattamento e alle cure.

Oltre 7 mila malattie che interessano **circa 2 milioni** di persone in Italia e il **6-8%** della popolazione europea (ossia **24-36 milioni**).

Dalle biotecnologie arrivano i maggiori contributi per il trattamento delle Malattie Rare

# Il numero di farmaci biotech in sviluppo clinico in UE è in crescita

**Pipeline europea di sperimentazione clinica per anno**



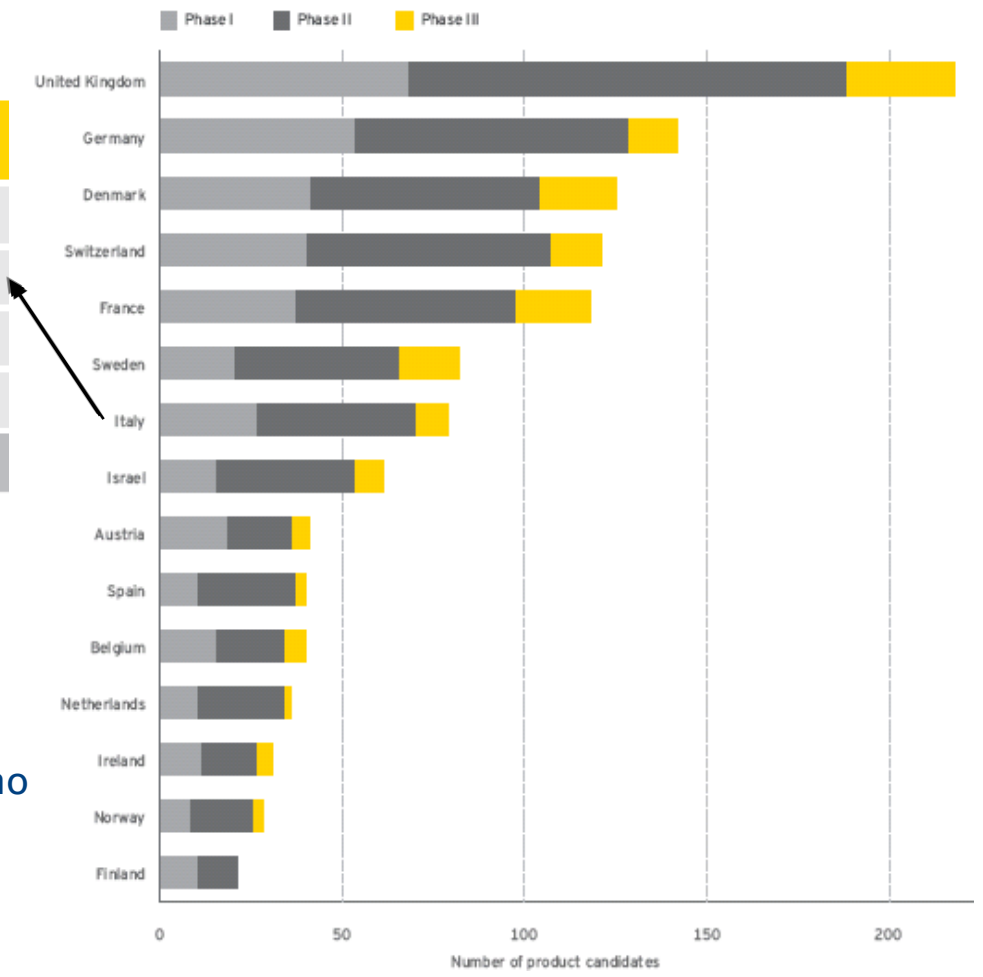

Le sperimentazioni cliniche di farmaci biotech delle aziende biotecnologiche in Europa continuano a crescere.
La crescita delle sperimentazioni in Fase II, che prosegue dal 2008, si è assestata nel 2011, mentre le sperimentazioni di Fase III continuano ad aumentare.

Fonte: Ernst & Young – Beyond Borders 2012

# Il numero di farmaci in sviluppo clinico per Paese

**Tabella 4.1 - Numero di prodotti per fase di sviluppo e tipologia di impresa** *(Fonte: elaborazioni Ernst & Young)*

| | Imprese del farmaco | Altre biotech del farmaco | Totale |
|---|---|---|---|
| Preclinica | 11 | 69 | 80 |
| Fase I | 20 | 23 | 43 |
| Fase II | 59 | 39 | 98 |
| Fase III | 82 | 16 | 98 |
| Totale | 172 | 147 | 319 |

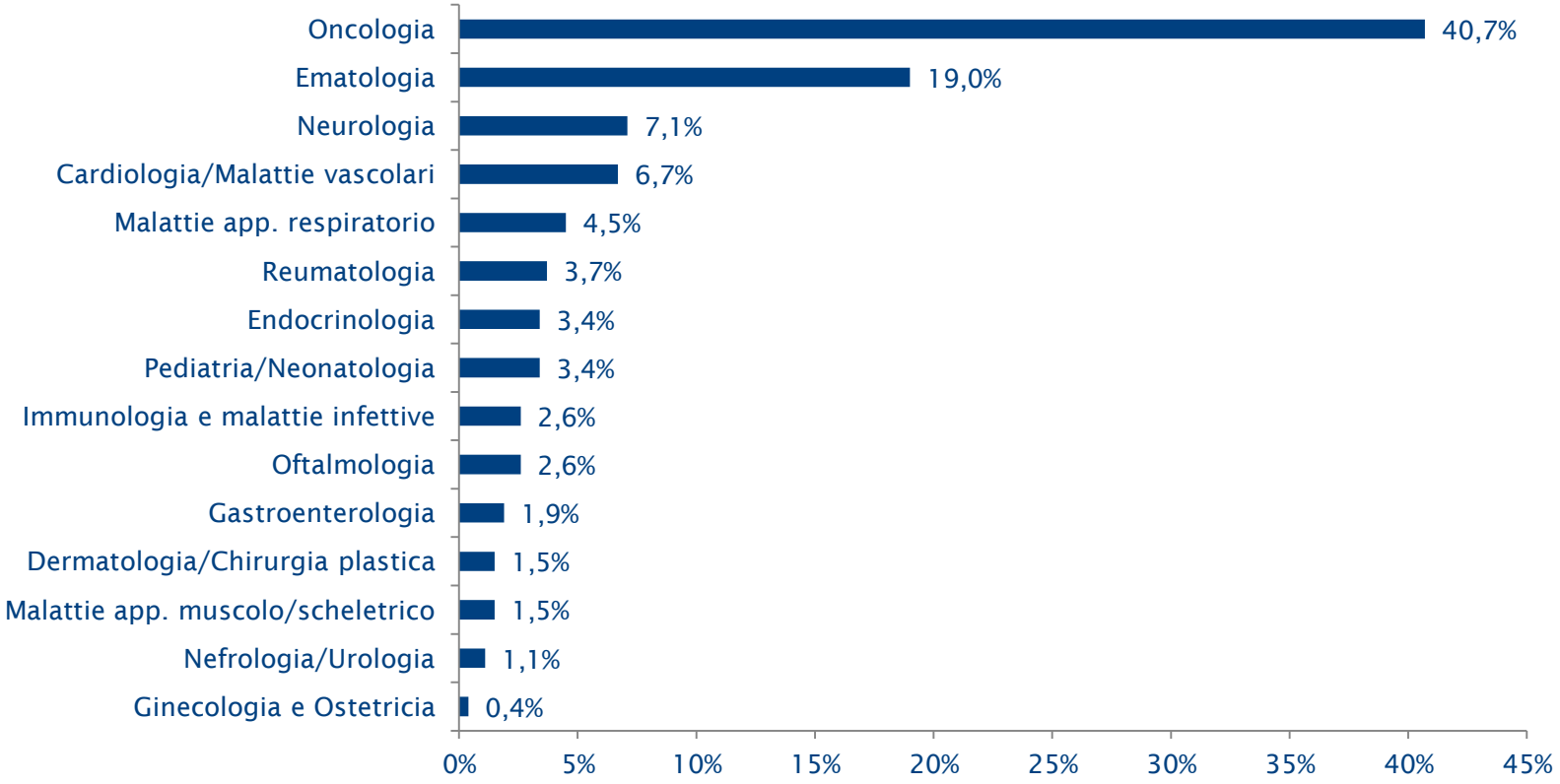



La Ricerca delle "**altre biotech del farmaco**" si concentra nelle **prime fasi**. Con l'85% dei progetti in discovery e l'86% in preclinica alimentano il bacino di innovazione delle **imprese del farmaco**, che hanno un **ruolo prevalente nello sviluppo clinico** a conferma della rete di eccellenza con i Centri di Ricerca pubblici e privati

Fonte: Ernst & Young – Beyond Borders 2012 – Rapporto sulle biotecnologie del settore farmaceutico 2012

# Le sperimentazioni cliniche in Italia con farmaci orfani

## Le sperimentazioni cliniche con medicinali orfani per area terapeutica anno 2010




L'83% delle sperimentazioni cliniche con medicinali orfani è in fase avanzata di sviluppo.

Fonte: Osservatorio Sperimentazioni Cliniche (Aifa) 2011

# Alcuni importanti risultati

La Malattia di Pompe

La Malattia di Gaucher

La Fibrosi Polmonare Idiopatica



Fonte: Osservatorio Malattie Rare

# Esempio: Malattia di Pompe

La Malattia di Pompe o Glicogenosi di tipo II è una patologia neuromuscolare rara, cronica e debilitante, spesso mortale, che colpisce circa 10.000 individui nel mondo e circa 300 persone stimate in Italia. La Malattia di Pompe appartiene alla famiglia delle malattie rare da accumulo lisosomiale ed è caratterizzata dal mancato smaltimento del glicogeno.

A causa del difetto di un enzima, il glicogeno si accumula e danneggia il cuore, i muscoli di gambe e braccia e quelli della respirazione. I bambini colpiti dalla malattia sono caratterizzati principalmente da ipotonia muscolare e ingrossamento del cuore e la morte in genere interviene entro il primo anno di vita per insufficienza cardiaca. I malati che superano i due anni sono invece costretti in carrozzina e, nei casi più gravi, devono usare un supporto meccanico per respirare.

Attualmente esiste un'unica terapia con autorizzazione al commercio: la terapia enzimatica sostitutiva con alglucosidasi alfa.
L'enzima sostitutivo prolunga in modo significativo la sopravvivenza del bambino, riduce significativamente la cardiomiopatia ed è efficace nel rallentare la progressione della malattia.

Fonte: Osservatorio Malattie Rare

# Il futuro nella Malattia di Gaucher

La malattia di Gaucher è una patologia da accumulo lisosomiale secondaria al deficit di glucocerebrosidasi (definita anche glucosilceramidasi o glucosidasi beta acida) o, in alcuni casi, al deficit dell'attivatore proteico della saposina C. La malattia è caratterizzata dalla presenza di depositi di glucosilceramidi (o glucocerebrosidi) nelle cellule reticolo-enditeliali del fegato, della milza e del midollo osseo. La prevalenza è circa 1/100.000.

Le terapie elettive ad oggi esistenti, tra cui si annovera l'imiglucerasi, la prima terapia enzimatica sostitutiva ricombinante approvata per una malattia genetica rara, sono tutte da somministrare per infusione e rendono di fatto l'assunzione di una terapia cronica alquanto laboriosa.
Il nuovo farmaco orale (eliglustat tartrato) potrebbe contribuire a semplificare la vita dei pazienti.

Che questo porti per molti pazienti ad un miglioramento della qualità della vita è indubbio, ma sembra non essere il solo beneficio connesso al nuovo farmaco. Infatti anche i conti del SSN potrebbero giovarsene.
Una mezza giornata di day hospital costa al SSN circa 500 euro. Un paziente affetto da malattia di Gaucher di tipo I deve sottoporsi a 26 infusioni l'anno, per una spesa complessiva stimata di 13.000 euro. Considerati i circa 250 pazienti oggi in trattamento si arriva a 3 milioni e 250 mila euro.
Tutte risorse potenzialmente risparmiabili grazie alla terapia orale.

Fonte: Orphanet - Osservatorio Malattie Rare

# Il futuro nella Fibrosi Polmonare Idiopatica

La fibrosi polmonare idiopatica (FPI) è una malattia polmonare non neoplastica, caratterizzata dalla formazione di tessuto cicatriziale all'interno dei polmoni, in assenza di cause note. La FPI è una malattia rara che colpisce circa 5 milioni di pazienti nel mondo. Si stima che la prevalenza sia lievemente più elevata nei maschi (20/100.000), rispetto alle femmine (13/100.000).

Dopo anni in cui la Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF) non aveva avuto terapie specifiche ed efficaci, nell'ultimo anno tutto è cambiato. Una molecola nuova, il Pirfenidone, ha ricevuto infatti la designazione di farmaco orfano in Europa e l'Autorizzazione all'Immissione in Commercio e sarà effettivamente disponibile per i pazienti italiani tra qualche mese.

Il Pirfenidone è un farmaco a uso orale che, in diversi studi e anche nelle metanalisi, si è dimostrato in grado di rallentare la progressione della malattia agendo sia sul processo fibrotico che su quello infiammatorio, cosa che in nessun modo si era riusciti ad ottenere prima.



Fonte: Orphanet - Osservatorio Malattie Rare

# Condizioni penalizzanti per l'innovazione e ritardi per l'accesso

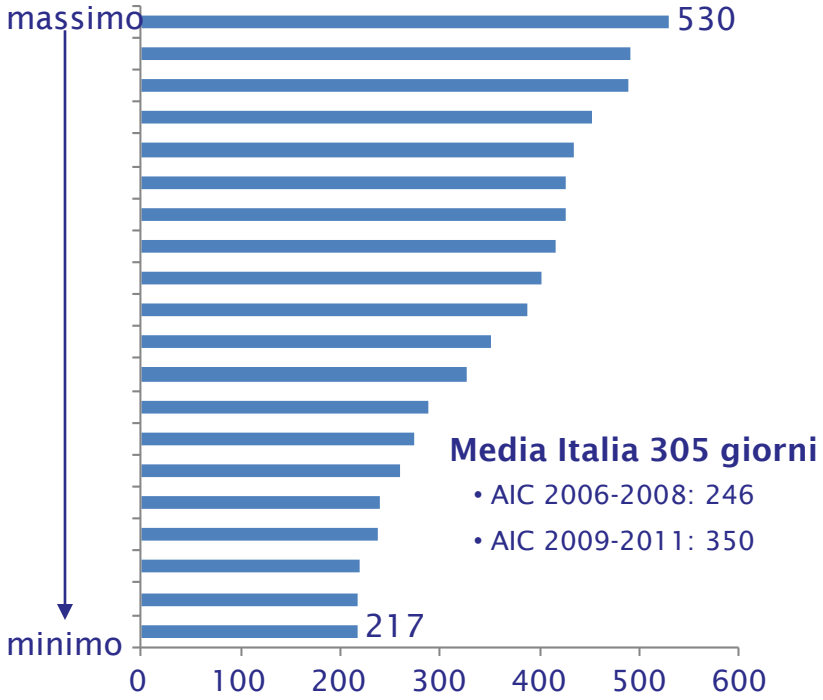
**L'accesso all'innovazione è troppo lento**

**12-15 mesi:** per l'autorizzazione nazionale dopo quella internazionale, un valore cresciuto di 1 mese all'anno dal 2009 al 2011, come mostrano dati Farmindustria, FAVO e Cittadinanzattiva

**12 mesi:** per l'inserimento nei Prontuari regionali tra il 2008 e il 2011, con autorizzazione non certa e che può essere soggetta a limitazione delle indicazioni (possibili miglioramenti con il DL Salute)

**2 mesi:** prima dell'uso effettivo nelle strutture ospedaliere

**Giorni necessari per inserire i farmaci nel primo prontuario dopo quello nazionale, per Regione**
(farmaci con AIC nel periodo 2006-2011)




Fonte: Farmindustria, FAVO, Cittadinanzattiva

# Gli ultimi provvedimenti: aspetti positivi

La **legge del 7 agosto 2012 n. 135 che** ha introdotto il budget aziendale per la spesa farmaceutica ospedaliera e fissato un tetto di spesa ospedaliero, in caso di eventuale sfondamento del tetto previsto per un farmaco orfano, il ripiano è a carico degli altri farmaci.

La **legge 8 novembre 2012, n. 189** prevede che:

Le Regioni sono tenute ad assicurare agli assistiti l'immediata disponibilità dei medicinale che possiedono il requisito dell'innovatività.

Per i farmaci orfani la domanda di rimborsabilità può essere presentata prima del rilascio dell'AIC. Sulla domanda di classificazione Aifa si pronuncia entro 180 gg.

Entro il 31 dicembre 2012, si deve provvedere all'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza con prioritario riferimento alla riformulazione dell'elenco delle malattie croniche e delle malattie rare.

# In futuro…

il 18 dicembre sarà presentata dal Ministero della Salute la prima bozza per il Piano Nazionale delle Malattie Rare, redatto da una serie di esperti.

Il piano nazionale dovrà sviluppare i piani di indirizzo regionali per le malattie rare: una preziosa occasione per fare il punto in merito a diagnosi, presa in carico e ricerca.

# I passi per sostenere il nuovo modello R&S per le malattie rare

È cambiato il modo di fare Ricerca e il biotech è tra gli attori principali.
Necessita tuttavia di un sistema che tenga conto di questa evoluzione e che sia un facilitatore sul piano

FISCALE
- riconoscendo impegni ed investimenti

REMUNERATIVO (Grant & Finanziamenti)
- valorizzando l'eccellenza
- premiando la competitività ed il merito
- aprendo al sostegno dello sviluppo

REGOLATORIO
- riconoscendo l'innovazione
- facilitando l'accesso alle cure

Grazie per l'attenzione

FARMINDUSTRIA