CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini - Sala delle Colonne
Roma, 25 settembre 2013

"SIAMO RARI… MA TANTI"

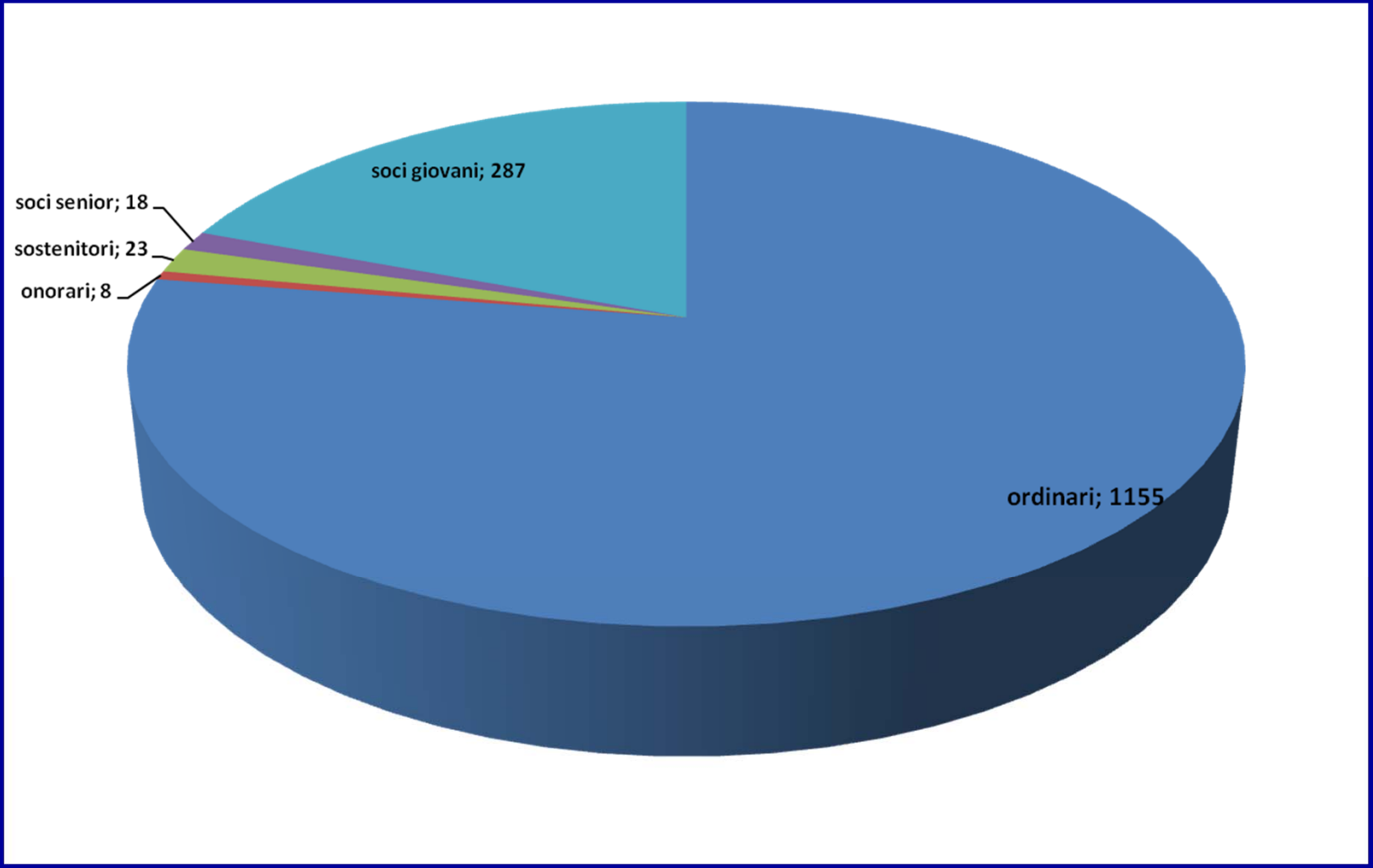
UN DDL PER IL DIRITTO ALLA SALUTE DEI MALATI RARI

LA PAROLA ALLE ASSOCIAZIONI E ALLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE DI SETTORE

L. Berrino

Società Italiana di Farmacologia

Soci SIF: totale 1491



Farmaci per la cura delle malattie rare: FARMACI ORFANI

Per le malattie rare occorre trovare farmaci specifici che vengono definiti “orfani”.

Un farmaco è designato come orfano:

- nei casi in cui sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una malattia **RARA** che colpisce meno di 5 individui su 10.000 in EU

- quando sia destinato alla cura di una malattia grave o invalidante e che, in mancanza di incentivi, la sua commercializzazione risulti improbabile

Situazione FDA-US
(dal 01/01/1983 al 12/09/2013)

U.S. Food and Drug Administration
FDA Department of Health and Human Services

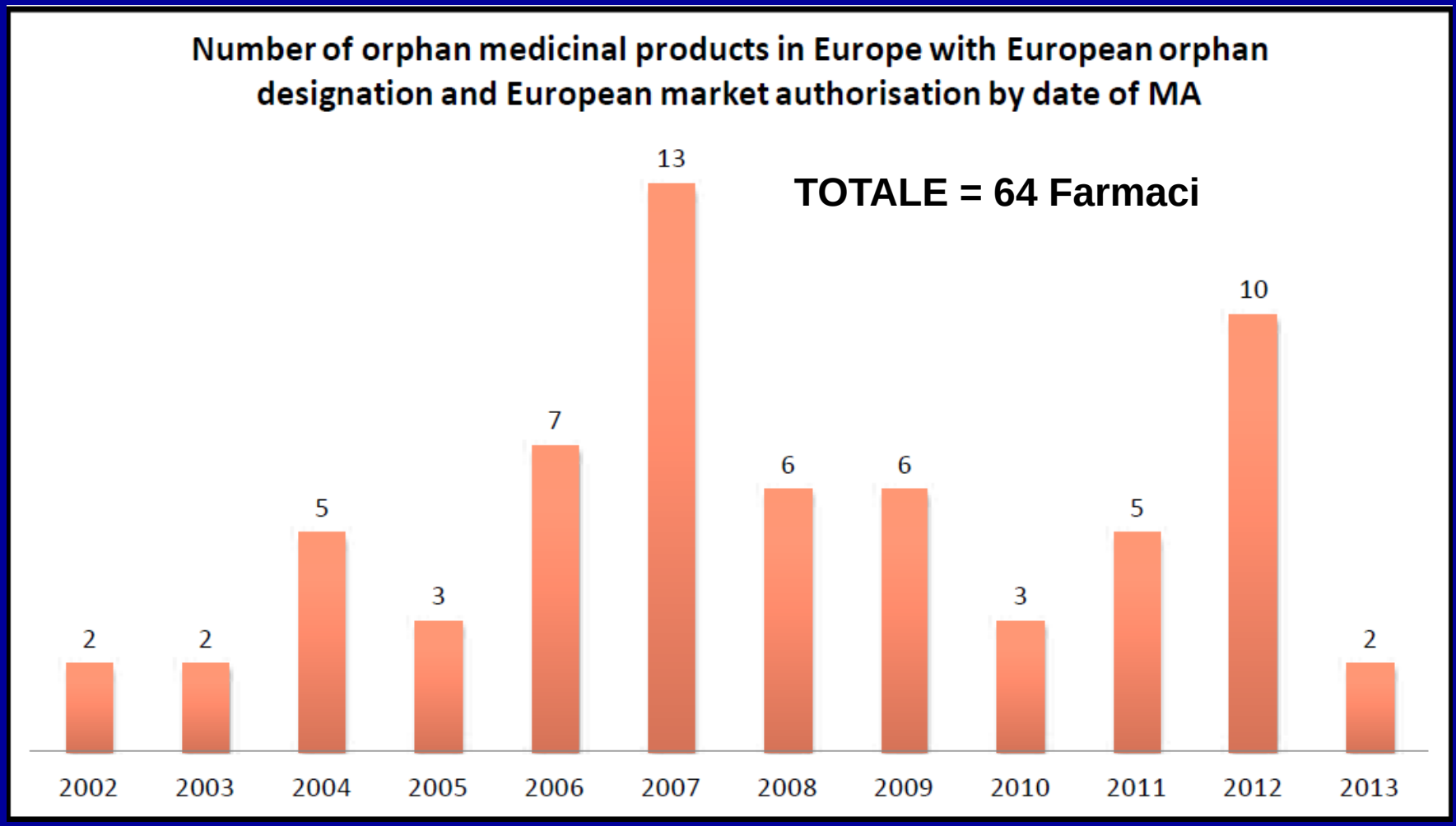
- **2.889** farmaci riconosciuti orfani
- **447** farmaci approvati per le malattie rare
- **21** farmaci approvati nel 2013

http://www.accessdata.fda.gov/scripts/opdlisting/oopd

Situazione UE

- Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio, emanato il 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'UE e prevede incentivi al fine di stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare
- È fortemente attesa per i prossimi anni la sperimentazione di farmaci orfani da parte sia di clinici che medici di famiglia e pediatri di libera scelta

Farmaci orfani con designazione di "farmaco orfano" approvati in Europa (dal 2002 al 2013)



Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. July 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Lista di farmaci orfani approvati in EU con designazione di “farmaco orfano”

2013
BOSULIF
ICLUSIG
2012
ADCETRIS
BRONCHITOL
DACOGEN
GLYBERA
JAKAVI
KALYDECO
NEXOBRID
REVESTIVE
SIGNIFOR
XALUPRINE
2011
ESBRIET
PLENADREN
TOBI PODHALER
VOTUBIA
VYNDAQEL
2010
ARZERRA
TEPADINA
VPRIV

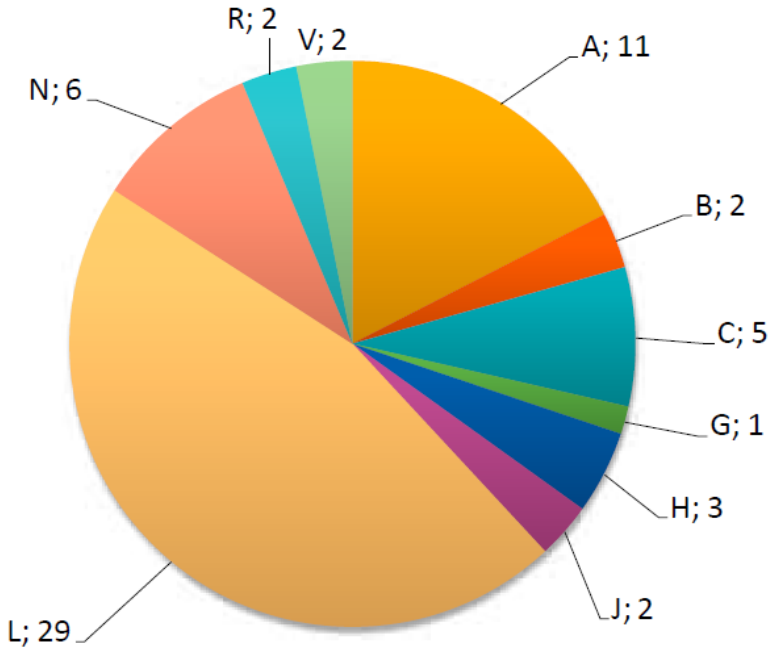
2009
CAYSTON
FIRDAPSE
MEPACT
MOZOBIL
NPLATE
PEYONA
2008
CEPLENE
FIRAZYR
KUVAN
THALIDOMIDE CELGENE
VIDAZA
VOLIBRIS
2007
ATRIANCE
CYSTADANE
DIACOMIT
ELAPRASE
GLIOLAN
INCRELEX
INOVELON
REVLIMID

SIKLOS
SOLIRIS
TASIGNA
TORISEL
YONDELIS
2006
EVOLTRA
EXJADE
MYOZYME
NAGLAZYME
NEXAVAR
SAVENE
SPRYCEL
2005
ORFADIN
PRIALT
REVATIO

2004
LITAK
LYSODREN
PEDEA
WILZIN
XAGRID
2003
CARBAGLU
VENTAVIS
2002
TRACLEER
ZAVESCA

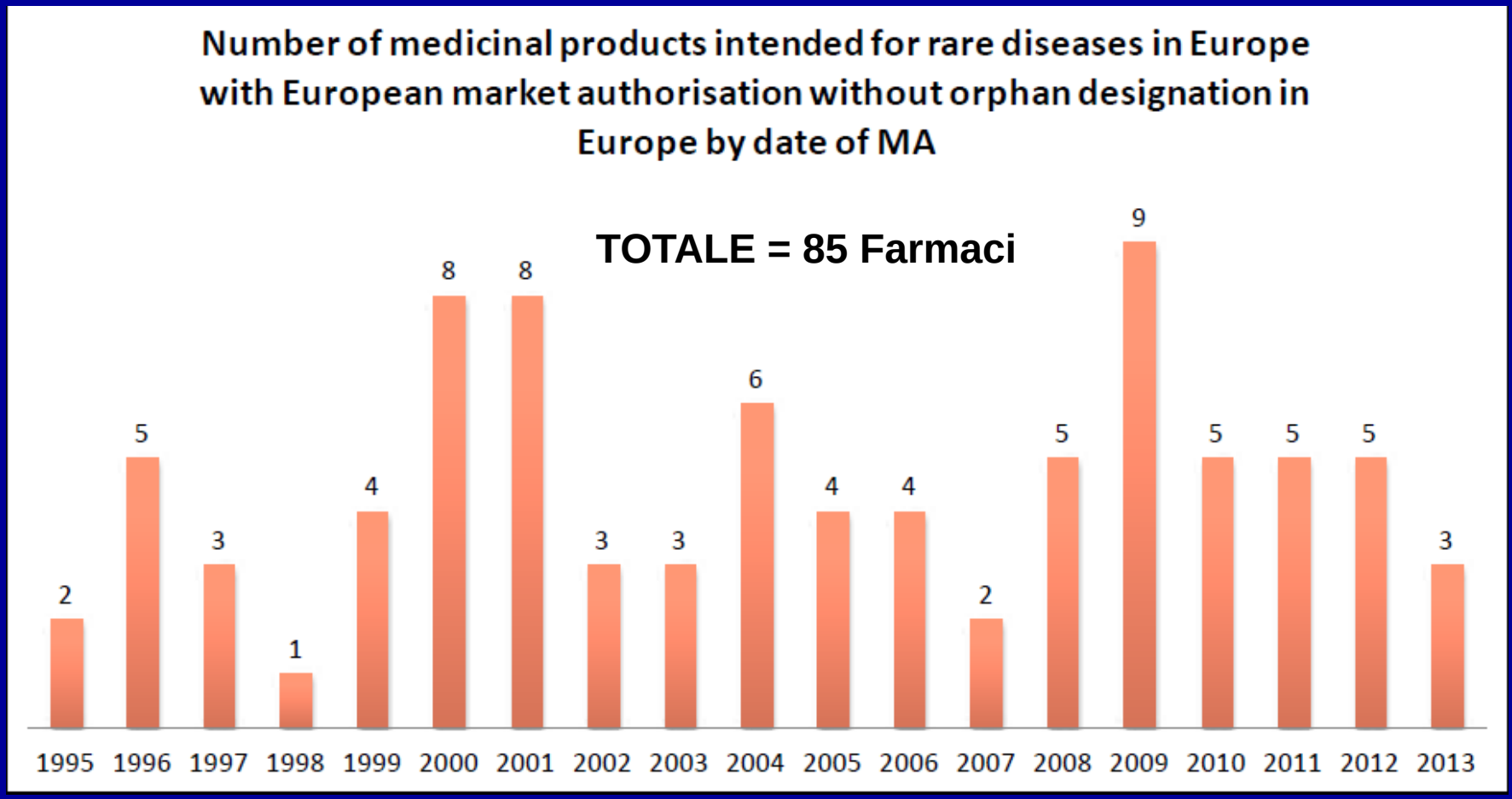
Distribuzione per categoria ATC (dal 2002 al 2013)

Numero dei farmaci orfani in Europa con designazione orfana europea e autorizzazione all'immissione in commercio europea per categoria ATC



Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. July 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Farmaci orfani approvati in Europa ma senza precedente designazione di farmaco orfano (dal 1995 al 2013)



Orphanet: Report Series - List of Orphan Drugs in Europe. January 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Lista di farmaci orfani approvati in EU ma senza designazione di “farmaco orfano”

2013
HYQVIA
NUEDEXTA
STAYVEER
2012
CAPRELSA
COLOBREATHE
INLYTA
NOVOTHIRTEEN
PIXUVRI
2011
BUCCOLAM
CINRYZE
EURARTESIM
HIZENTRA
TEYSUNO
2010
NIVESTIM
OZURDEX
REVOLADE
RUCONEST
VOTRIENT

2009
AFINITOR
FILGRASTIM HEXAL
ILARIS
IXIARO
ROACTEMRA
SAMSCA
VEDROP
ZARZIO
ZUTECTRA
2008
ADCIRCA
BIOGRASTIM
PRIVIGEN
RATIOGRASTIM
TEVAGRASTIM
2007
FLEBOGAMMA DIF
ORENCIA
2006
ATRYN
KIOVIG
OMNITROPE
SUTENT

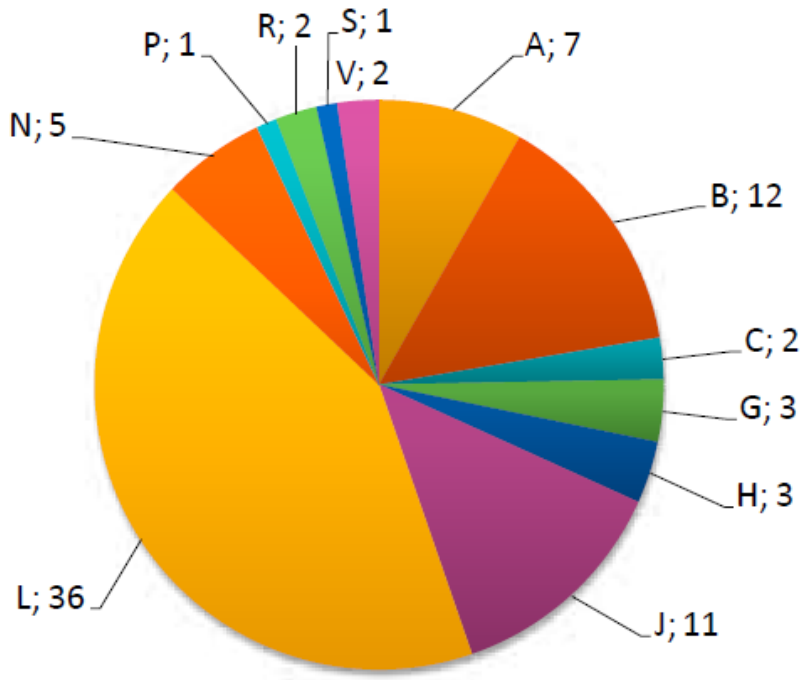
2005
AVASTIN
NOXAFIL
TARCEVA
XYREM
2004
ADVATE
ALIMTA
DUKORAL
ERBITUX
VELCADE
ZEVALIN
2003
ALDURAZYME
BUSILVEX
HUMIRA
2002
SOMAVERT
TRISENOX
VFEND

2001
CANCIDAS
CEPROTIN
FABRAZYME
GLIVEC
INOMAX
REPLAGAL
TARGRETIN
XELODA
2000
ENBREL
HELIXATE NEXGEN
HERCEPTIN
INTRONA
KEPPRA
KOGENATE BAYER
PANRETIN
THYROGEN
1999
AMMONAPS
FERRIPROX
REFACTO AF
TEMODAL

1998
MABTHERA
1997
BENEFIX
CEREZYME
CYSTAGON
1996
CAELYX
HYCAMTIN
NOVOSEVEN
PUREGON
RILUTEK
1995
GONAL-F
TAXOTERE

Distribuzione per categoria ATC (dal 2002 al 2013)

Numero dei farmaci orfani in Europa con autorizzazione all'immissione in commercio europea senza designazione orfana europea precedente per categoria ATC



Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. July 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Dall' Osservatorio Nazionale della Sperimentazione Clinica

Nel periodo **2004-2009**, circa **260 studi** sono stati definiti in OsSC dai rispettivi Promotori **aventi come oggetto un medicinale orfano** e quasi **500** come riguardanti le **malattie rare**. In entrambi i casi, le sperimentazioni sono prevalentemente di Fase II e III, multicentriche e internazionali, concentrate nelle aree terapeutiche dell'**oncologia** (42,5% per i farmaci orfani e 36,6% per le malattie rare) e dell'**ematologia** (18,9% per i farmaci orfani e 19,8% per le malattie rare). L'11% delle sperimentazioni su malattie rare riguardano la **neurologia**.

Le aziende farmaceutiche finanziano l'80% circa degli studi con farmaci orfani e il 62% delle sperimentazioni sulle malattie rare.

Fonte: La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia - 9° Rapporto nazionale 2010

Sperimentazione con medicinali orfani per anno e fase

Anno	Fase I		Fase II		Fase III		Fase IV		Totale	
	SC	%	SC	%	SC	%	SC	%	SC	%
2004	0	*0,0*	9	*52,9*	8	*47,1*	0	*0,0*	**17**	***100,0***
2005	2	*4,9*	19	*46,3*	19	*46,3*	1	*2,4*	**41**	***100,0***
2006	1	*2,4*	13	*31,7*	24	*58,5*	3	*7,3*	**41**	***100,0***
2007	1	*2,6*	18	*46,2*	20	*51,3*	0	*0,0*	**39**	***100,0***
2008	3	*5,0*	23	*38,3*	32	*53,3*	2	*3,3*	**60**	***100,0***
2009	7	*11,5*	23	*37,7*	29	*47,5*	2	*3,3*	**61**	***100,0***
Totale	**14**	***5,4***	**105**	***40,5***	**132**	***51,0***	**8**	***3,1***	**259**	***100,0***

Fonte: La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia - 9° Rapporto nazionale 2010

Sperimentazioni con medicinali orfani per tipologia di Promotore: profit/no profit

Tipologia	SC	%	Promotori
Profit	206	79,5	82
No profit	53	20,5	35
Fondazione	15	5,8	5
A.O. Universitaria, Policlinico Universitario e Università	15	5,8	11
Associazione scientifica	9	3,5	7
IRCCS pubblico o privato	9	3,5	7
Struttura ospedaliera *	3	1,2	3
ASL	1	0,4	1
Ente di ricerca	1	0,4	1
Totale	**259**	***100,0***	**117**

* Azienda Ospedaliera, Ospedale a gestione diretta, Ospedale classificato o assimilato, Istituto sanitario privato qualificato presidio della ASL, Ospedale militare

Fonte: La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia - 9° Rapporto nazionale 2010

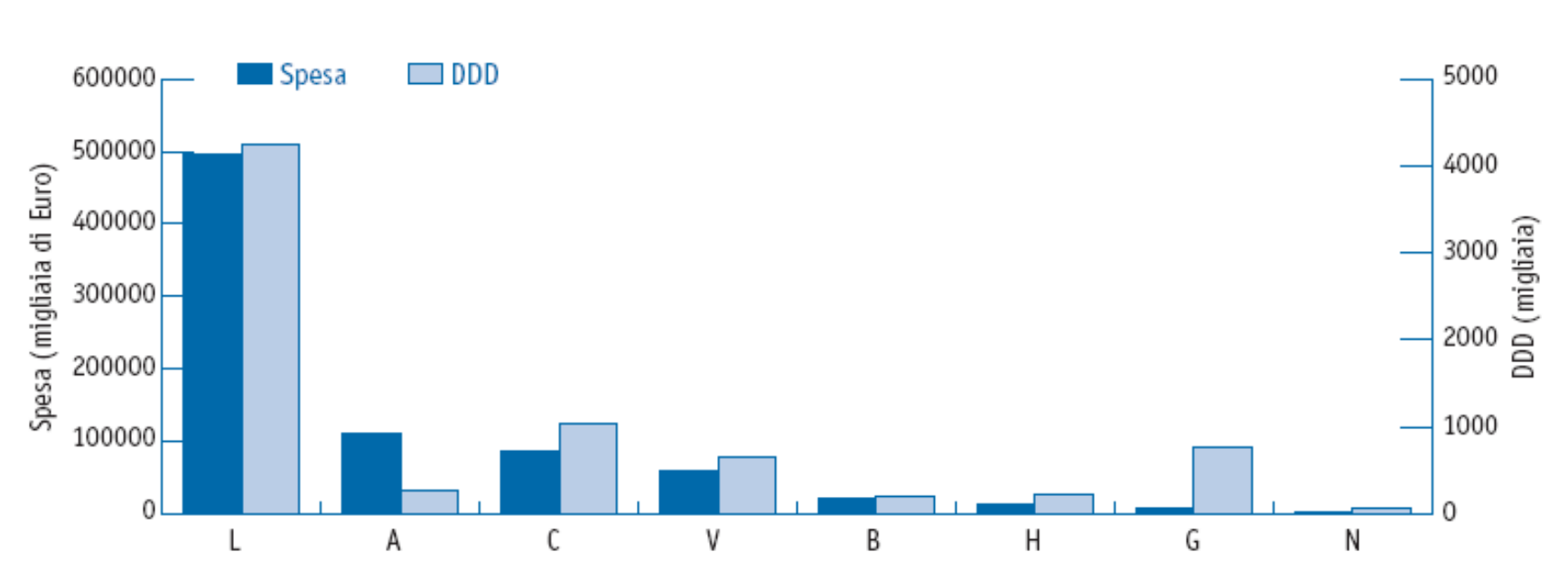
Trend di spesa e consumo per farmaci orfani (anni 2007-2011)

Anno	2007	2008	2009	2010	2011	Δ% 2011 vs 2007
Spesa farmaci orfani	263.421.013	381.575.880	506.678.965	656.650.964	799.862.219	203
Incidenza percentuale farmaci orfani su spesa farmaceutica ospedaliera	5,7	6,8	8,4	10,0	11,4	
Consumo (DDD) farmaci orfani	2.737.340	3.950.037	5.271.295	6.595.432	7.494.000	174
Incidenza percentuale farmaci orfani su consumo farmaceutico ospedaliero	0,11	0,16	0,21	0,23	0,20	

La spesa dei farmaci orfani sul territorio italiano è stata nell'anno 2011 di 800 milioni di euro con un incremento rispetto all'anno 2007 del 203%.
Il consumo di farmaci orfani sul territorio nazionale ammonta a 7,5 milioni di DDD con un incremento nell'anno 2011 rispetto all'anno 2007 del 174%.

OsMed 2011

Spesa e consumo di farmaci orfani in Italia per I livello ATC, anno 2011



Il 62% della spesa ha riguardato gli agenti antineoplastici e immuno-modulatori (codice ATC L), seguito dai farmaci del sistema gastrointestinale (14%) e del sistema cardiovascolare (11%). Il 57% del consumo di farmaci orfani è assorbito dagli agenti antineoplastici ed immunomodulatori (codice ATC L), seguito dai farmaci del sistema cardiovascolare (14%) e farmaci del sistema genito-urinario (10%).

OsMed 2011

Gruppi di ricerca sulle malattie rare

Prof. E. Clementi
Unità Operativa di Farmacologia Clinica
A.O. L. Sacco di Milano

Prof. Gorio:
Unità di Farmacologia Clinica – A.O. San Paolo,
Polo Universitario Milano

Prof. Franceschini – Prof.ssa Calabresi
Prof. Catapano
Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari – Università degli Studi di Milano

Prof. D. Fornasari
Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale
Università degli Studi di Milano



Dr. Marco Prosdocimi
Associazione RARE PARTNERS

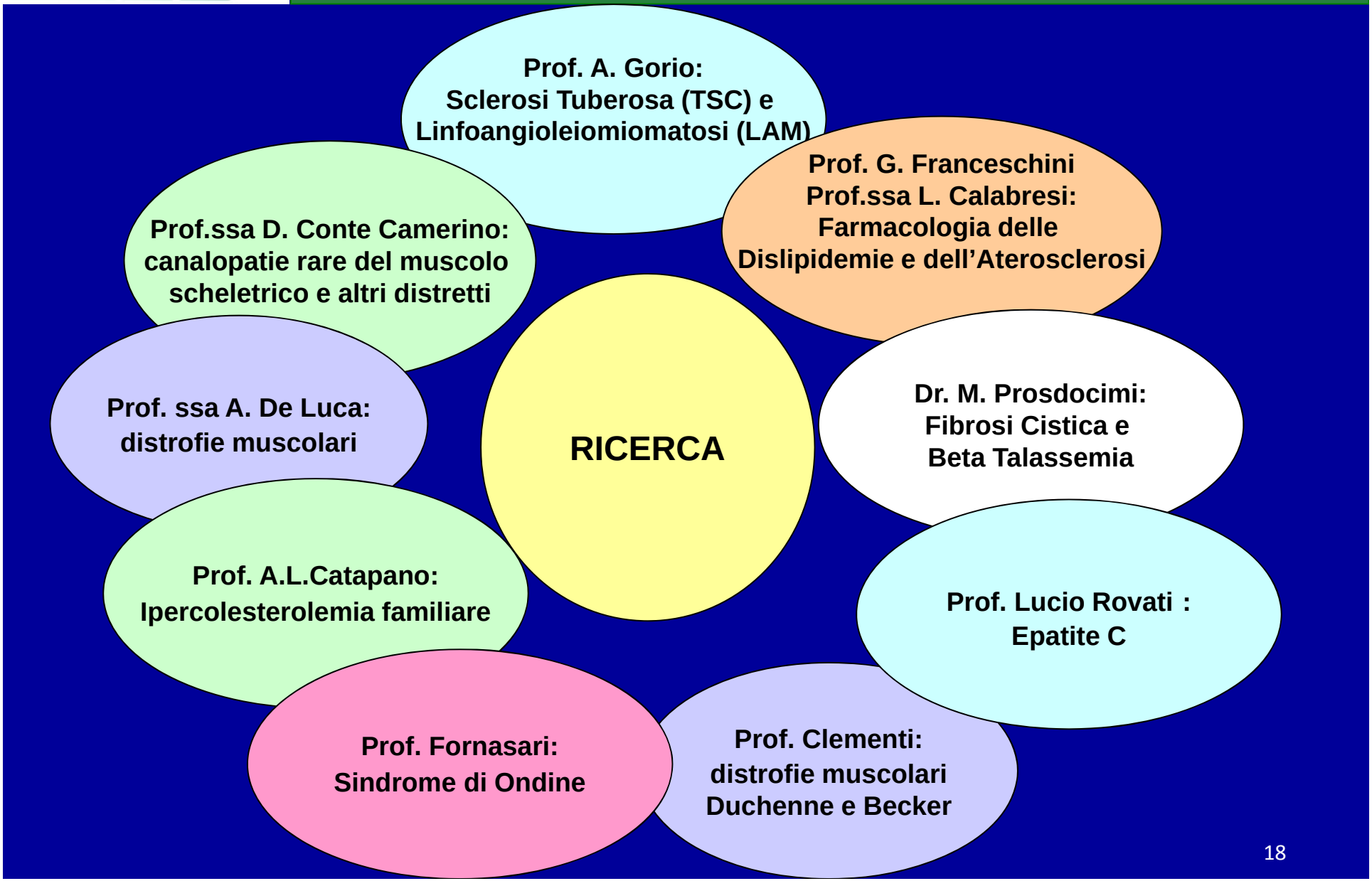
Prof. W. Balduini
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università degli Studi di Urbino «Carlo Bo»

Prof. L. Rovati
ROTTAPHARM

Prof.ssa Conte Camerino – Prof.ssa De Luca
Sezione di Farmacologia – Dipartimento di Farmacia, Scienze del Farmaco – Università degli Studi di Bari

Prof. Carlo Patrono
Istituto di Farmacologia – Università Cattolica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Roma

Aree Terapeutiche



Comunicato stampa del 25/11/2011

Comitato Nazionale per la Bioetica

"Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare"

Il testo documenta le difficoltà che devono affrontare le persone affette da malattie rare per le quali la diagnosi è ancora difficile, gli aiuti sono modesti e la terapia è, nella maggior parte dei casi, inesistente.

Si raccomanda a livello europeo **la realizzazione di un fondo per alimentare la scoperta di strumenti diagnostici e di nuovi farmaci attraverso un impulso alla sperimentazione**, nel pieno rispetto delle regole etiche. Viene, infine, espressa la necessità di considerare **i farmaci orfani per le malattie rare una priorità nei programmi di ricerca di enti pubblici, di *charities* e di privati**.