

MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI: UN'OCCASIONE MANCATA O UN NUOVO INIZIO?

Riccardo Palmisano, MD

Direttore Generale e Amministratore Delegato
Genzyme Srl

Roma, 29 febbraio 2008

© 2007 Genzyme Corporation

Genzyme e le Malattie Rare

Il nostro interesse



- Malattie gravi e rare

+

Terapie e servizi



- Significativo miglioramento della vita dei pazienti



- Centralità del paziente
- Grande varietà di tecnologie
- Prodotti in grado di cambiare la vita delle persone

© 2007 Genzyme Corporation

Genzyme e le Malattie Rare: le piattaforme tecnologiche

- Proteine (enzimi)
- Small Molecules (Gaucher, Tay-Sachs, Niemann-Pick)
- Terapia cellulare
- Terapia genica
- Prodotti diagnostici e servizi





© 2007 Genzyme Corporation

Malattie Rare e Orphan Drugs: i risultati sono a portata di mano

- Orphanet
- Consulta per le Malattie Rare
- Rete nazionale
- Registri regionali e nazionali
- LEA omogenei sul territorio
- Fondo per la ricerca sulle Malattie Rare
- Fondo in Finanziaria 2008 per lo screening delle Malattie Rare



mar 19/06/2007

il DENARO

MALATTIE RARE

Insediata la consulta

Il ministro della Salute, Livia Turco, ha insediato la Consulta per le malattie rare, all'interno della quale siedono 34 rappresentanti di realtà associative. La Consulta è collegata al Centro Nazionale Malattie Rare dell'Iss. Semplificazione delle procedure di accertamento dell'invalidità, presa in carico e continuità dell'assistenza, rafforzamento della rete dei centri per le malattie rare su tutto il territorio nazionale, investimenti nella ricerca, formazione dei medici di medicina generale e riduzione dei tempi di accesso alla prima diagnosi sono i temi maggiormente sottolineati dai rappresentanti delle diverse Associazioni. Su questi e altri temi la Consulta, articolata in sottogruppi, elaborera' analisi e valutazioni sullo stato dell'arte e proposte per soluzioni concrete.



Seduta del 21.XI.07 della XII commissione Affari Sociali della Camera: nel corso dell'esame congiunto di Bilancio e Finanziaria: "Dorina BIANCHI, presidente, rileva con soddisfazione che la lettera c) del comma 6 dell'articolo 67 assegna 3 milioni di euro all'acquisto di nuove metodiche analitiche per effettuare screening neonatali allargati per patologie metaboliche ereditarie, per la cui terapia esistano evidenze scientifiche efficaci. Segnala, in particolare, che tale finanziamento costituisce uno strumento importante per aiutare molte famiglie che si trovano in gravi difficoltà nel dover affrontare le malattie in questione, malattie che creano disagi e costi notevoli per le famiglie stesse. "

© 2007 Genzyme Corporation

Malattie Rare e Orphan Drugs: gli obiettivi erano molto precisi

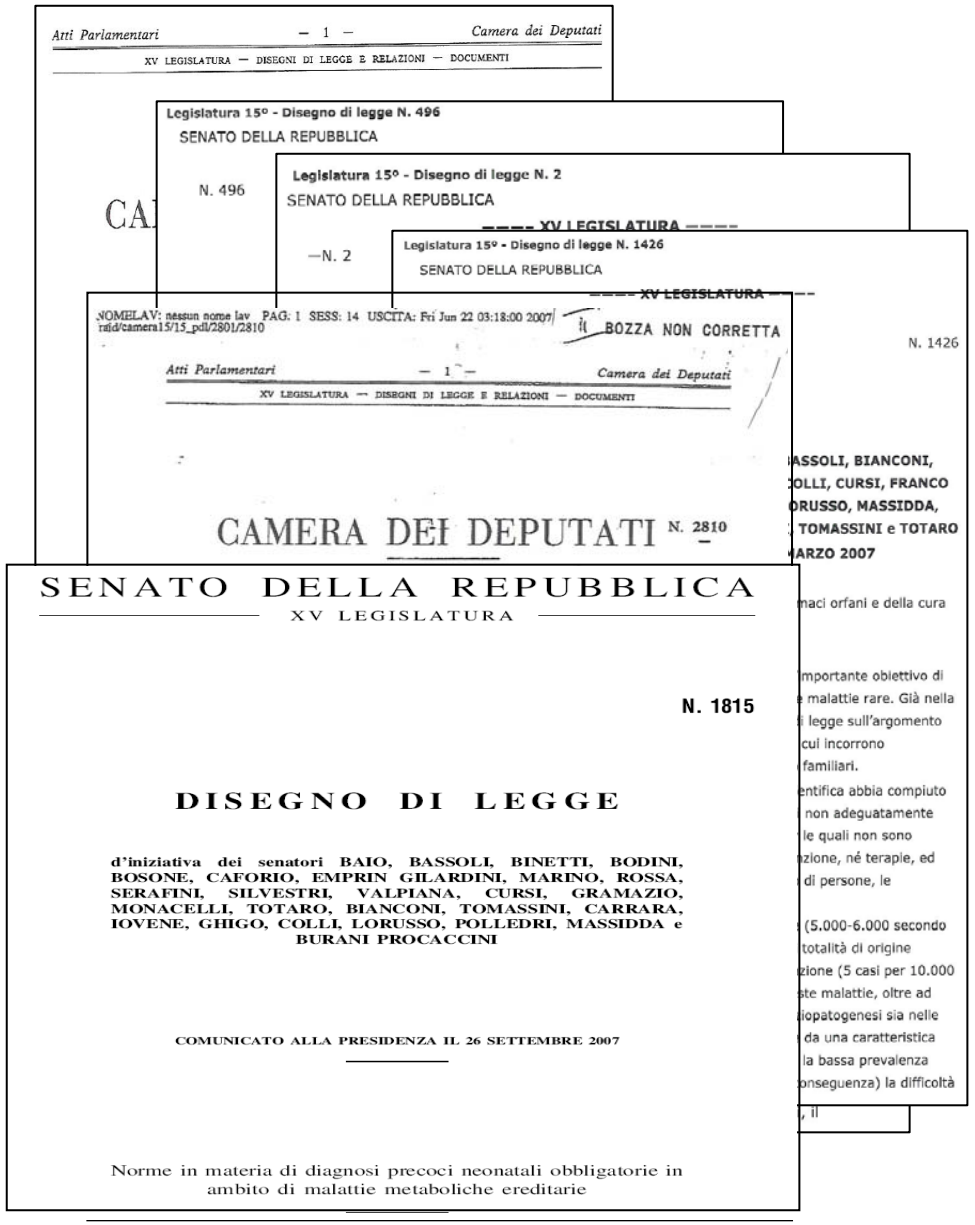
- **Screening neonatale** obbligatorio per le malattie metaboliche ereditarie per le quali esiste una terapia dietetica e/o farmacologica di riconosciuta efficacia
- Allargamento e revisione annuale delle **liste di esenzione** (oggi triennale)
- Inclusione delle prestazioni relative alle **Malattie Rare** nei **LEA**
- Accesso al farmaco orfano omogeneo sul territorio nazionale > **FONDO NAZIONALE**
- Fondo per la ricerca sulle Malattie Rare ed agevolazioni fiscali per le aziende



© 2007 Genzyme Corporation

Malattie Rare e Orphan Drugs: i ddl erano già in discussione

- La Commissione Igiene e Sanità del Senato stava calendarizzando le audizioni per la discussione dei ddl
- Una condivisione bi-partizan tra tutti gli schieramenti politici era stata raggiunta
- Tale condivisione aveva portato alla presentazione di un ulteriore ddl centrato solo sullo screening neonatale firmato da tutti i componenti della Commissione



Atti Parlamentari — 1 — *Camera dei Deputati*

XV LEGISLATURA — DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI — DOCUMENTI

Legislatura 15° - Disegno di legge N. 496

SENATO DELLA REPUBBLICA

N. 496

Legislatura 15° - Disegno di legge N. 2

SENATO DELLA REPUBBLICA

XV LEGISLATURA

N. 2

Legislatura 15° - Disegno di legge N. 1426

SENATO DELLA REPUBBLICA

XV LEGISLATURA

N. 1426

NOMELAV: nessun nome lav PAG: 1 SESS: 14 USCITA: Fri Jun 22 03:18:00 2007
raid/camera15/15_pdl/2801/2810

BOZZA NON CORRETTA

Atti Parlamentari — 1 — *Camera dei Deputati*

XV LEGISLATURA — DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI — DOCUMENTI

CAMERA DEI DEPUTATI N. 2810

SENATO DELLA REPUBBLICA

XV LEGISLATURA

N. 1815

DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori BAIO, BASSOLI, BINETTI, BODINI, BOSONE, CAFORIO, EMPRIN GILARDINI, MARINO, ROSSA, SERAFINI, SILVESTRI, VALPIANA, CURSI, GRAMAZIO, MONACELLI, TOTARO, BIANCONI, TOMASSINI, CARRARA, IOVENE, GHIGO, COLLI, LORUSSO, POLLEDRI, MASSIDDA e BURANI PROCACCINI

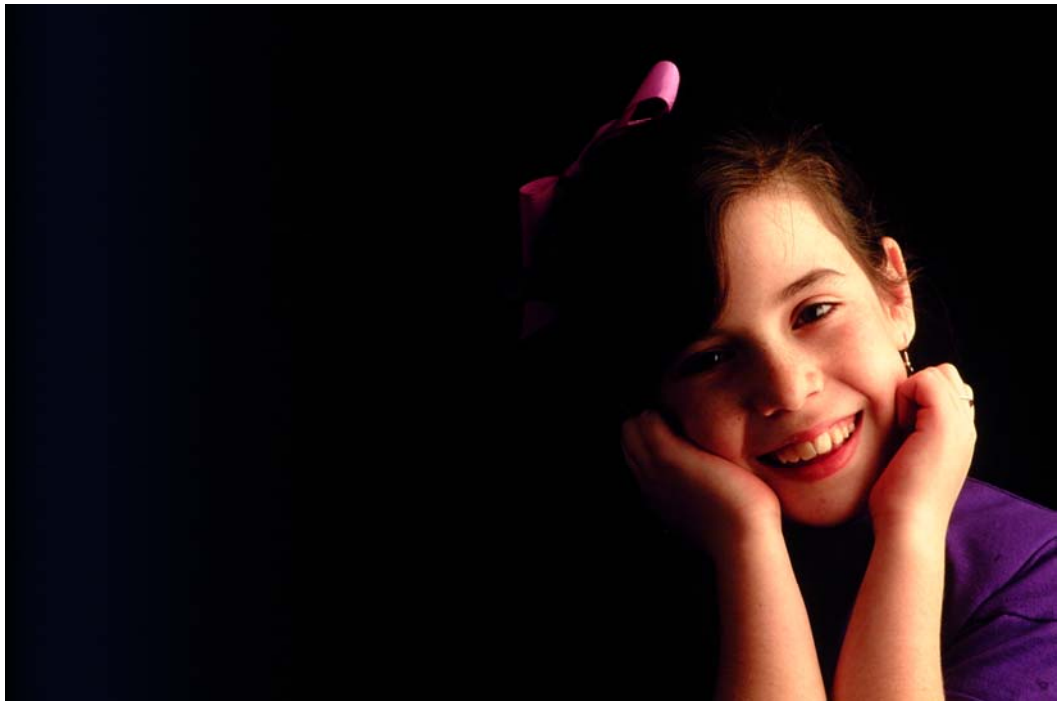
COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 26 SETTEMBRE 2007

Norme in materia di diagnosi precoci neonatali obbligatorie in ambito di malattie metaboliche ereditarie

© 2007 Genzyme Corporation

Malattie Rare e Orphan Drugs: i Pazienti non possono più aspettare

- Le Malattie Rare al momento non compaiono nei programmi elettorali
- Non esiste il decreto attuativo per l'utilizzo dei 3 milioni di Euro per l'acquisto degli apparecchi per lo screening neonatale
- La Consulta ha "partorito" solo un numero verde
- E intanto i Pazienti continuano a vedersi negato il diritto alla cura!!!



Tre pazienti affetti da Malattia di Pompe diagnosticati e trattati presso il Centro di Riferimento dell'Istituto Mondino di Pavia, una volta tornati alle ASL di residenza si sono visti negare o centellinare la terapia per motivi di budget!!!

© 2007 Genzyme Corporation