FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

"STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE
UN ANNO DOPO"

DIRITTO ALLA SALUTE E SOSTENIBILITÀ DEL SISTEMA

Mercoledi, 18 dicembre 2013
ore 8.30 – 13.30

CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini – Sala della Mercede
Via della Mercede 55, Roma

Gli strumenti per una informazione scientifica adatta ai pazienti affetti da malattie rare

Viviana Giannuzzi

Fondazione per la Ricerca Farmacologica Gianni Benzi Onlus

Sede Operativa: Tecnopolis, S.P. Casamassima Km 3 – 70010 Valenzano (BA)
Tel.: +39 080 4670430 – Tel./Fax: +39 080 4670281 info@fondazionebenzi.org
www.benzifoundation.org

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

La tutela del diritto alla salute
richiede sforzi differenti
e da soggetti differenti

INFORMAZIONE



TUTELA DEI DIRITTI DEI PAZIENTI

RICERCA

INVESTIMENTI

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'informazione nel campo delle malattie rare



- Le informazioni disponibili sulle malattie rare sono:
  - poche
  - poco disseminate al di fuori della ristretta arena di esperti
- È necessario facilitare il networking e lo scambio di informazioni tra esperti e le altre parti interessate
- Le malattie rare sono per lo più malattie di origine genetica ⇨ colpiscono spesso i bambini



I bambini sono "orfani" due volte

- *Pochi pazienti affetti*
- *Scarsi investimenti nella ricerca e sviluppo di farmaci*

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Chi siamo, cosa facciamo

La Fondazione per la Ricerca Farmacologica 'Gianni Benzi' onlus è un'*organizzazione di ricerca scientifica no-profit fondata nel 2007 con l'obiettivo di contribuire al progresso della ricerca farmacologica nei campi in cui il patrimonio scientifico del Prof Gianmartino Benzi è più rilevante*

Ricerca Farmacologica

Scienze Regolatorie



Malattie Rare

Lotta al doping

www. fondazionebenzi.org

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'impegno della fondazione nel campo delle malattie rare

DEFERIPRONE EVALUATION IN PAEDIATRICS

INNERMED
Inherited NeuroMetabolic Diseases Information NETWORK

EuOrphan

- ***Malattie Rare***
  - Fornire supporto etico
  - Gestire e disseminare informazioni



FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'informazione nel campo delle malattie rare



Realizzazione di strumenti informativi

Fornire informazioni "evidence-based" di facile comprensione sulle malattie rare a



- Professionisti della salute
- Ricercatori
- Autorità pubbliche
- Industrie
- Pazienti e famiglie
- tutti gli altri "stakeholder"



FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Opuscolo informativo per i pazienti talassemici

Obiettivi:

- Favorire la diretta conoscenza da parte del paziente dei numerosi problemi connessi alla cura della malattia
- Entrare nel concreto fornendo risposte ai quesiti che più comunemente i pazienti si pongono
- <u>Fondare le informazioni su evidenze scientifiche riconosciute</u>



FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

DEFERIPRONE EVALUATION IN PAEDIATRICS

Modello di comunicazione "patient-tailored":

- 3 differenti LIBRICINI spiegano gli obiettivi e le procedure della sperimentazione clinica e l'esperienza che stanno per fare
- 2 diverse schede per ASSENSO

✓< 6 yrs
✓6-11 yrs
✓12-18 yrs

Tradotti nella lingua nazionale: arabico, francese, inglese, italiano, greco

LIBRICINI per i più piccoli (< 6 anni)





FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Perché sviluppare un registro di farmaci?

"Key tools to increase knowledge on rare diseases and facilitate research in the field of rare diseases" *(Commission Communication 2009/C 151/02)*:

Registri e database di malattie (rare)

Registri e database di farmaci



EuOrphan

raccoglie, cataloga e divulga informazioni sui farmaci per le malattie rare, inclusi i farmaci orfani in EU e US

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

EuOrphan

Il sito EuOrphan fornisce un servizio di informazione gratuito

- Informazioni sui **principi attivi:**
  - *Sui farmaci orfani designati*: data di designazione, condizione(i) orfana e indicazione, sponsor
  - *Sui farmaci approvati*: nome commerciale, ATC, data di approvazione, indicazione approvata, titolare AIC, età, studi disponibili nel dossier di registrazione
- Informazioni sulle **malattie rare** *(area terapeutica, natura genetica, interesse pediatrico)*

FONTI: EMA Register of designated Orphan Medicinal Products and EPARs; EC Community Register of medicinal products; FDA Orphan Drug Designations and Approvals

EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

FDA

FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

I farmaci in EU e US

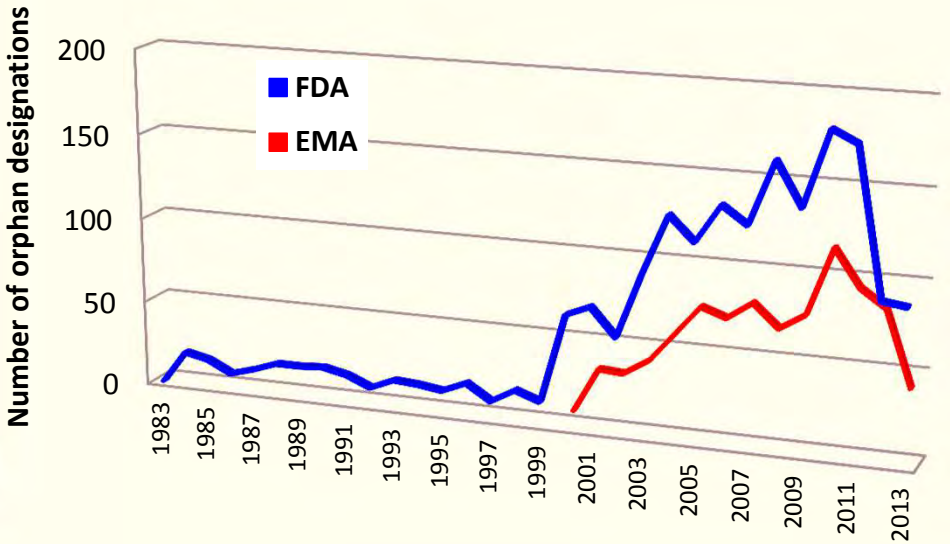
EuOrphan

In EU i pazienti hanno accesso ad un più basso numero di:

Designazioni Orfane

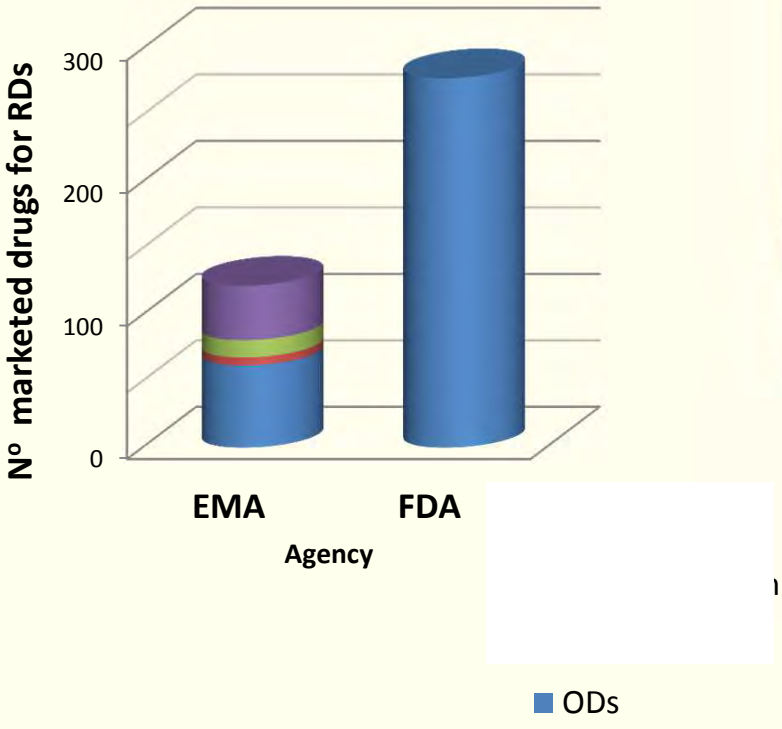
Questa differenza è dovuta non solo al diverso anno di rilascio delle leggi sui OD (1983 vs 2000), ma anche, e soprattutto, al più alto numero di designazioni rilasciate per anno

Distribution curve (per year) of the orphan designations



Farmaci in commercio

Questa differenza è ridotta se consideriamo anche i farmaci non-Orfani in commercio in EU

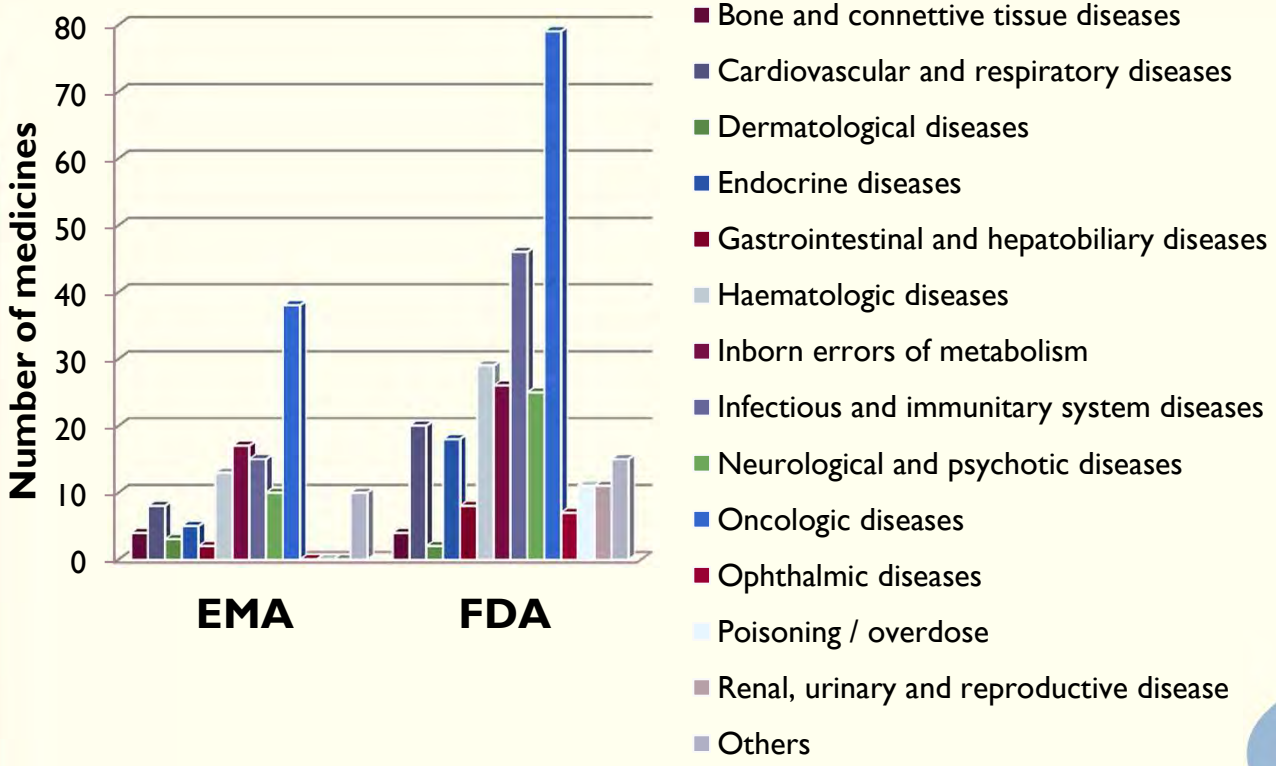


FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

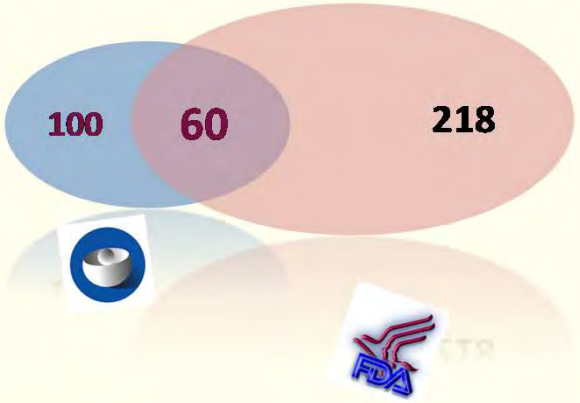
Farmaci approvati per le malattie rare in EU e US

EuOrphan

Distribution of approved drugs by disease area



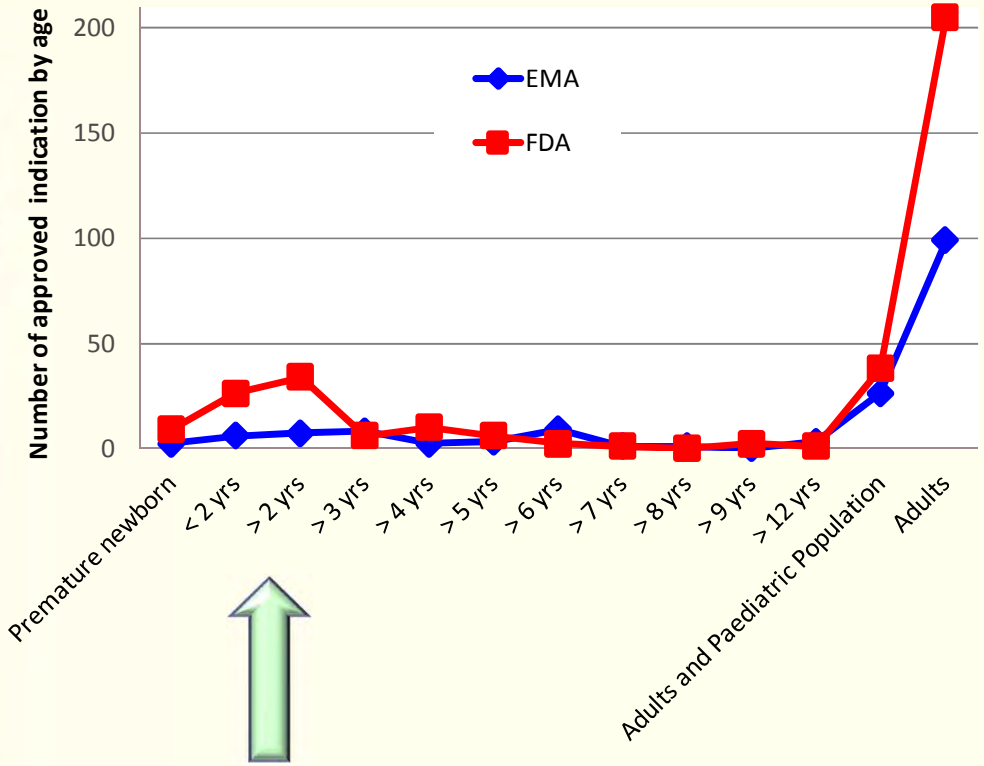
Solo 60 farmaci sono approvati per la stessa (o simile) indicazione in EU e US



L'area oncologica è la più rappresentata.
In EU non c'è nessun farmaco in commercio per le malattie rare oftalmiche, per avvelenamento /overdose, renali, urinarie e del sist. riproduttivo

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

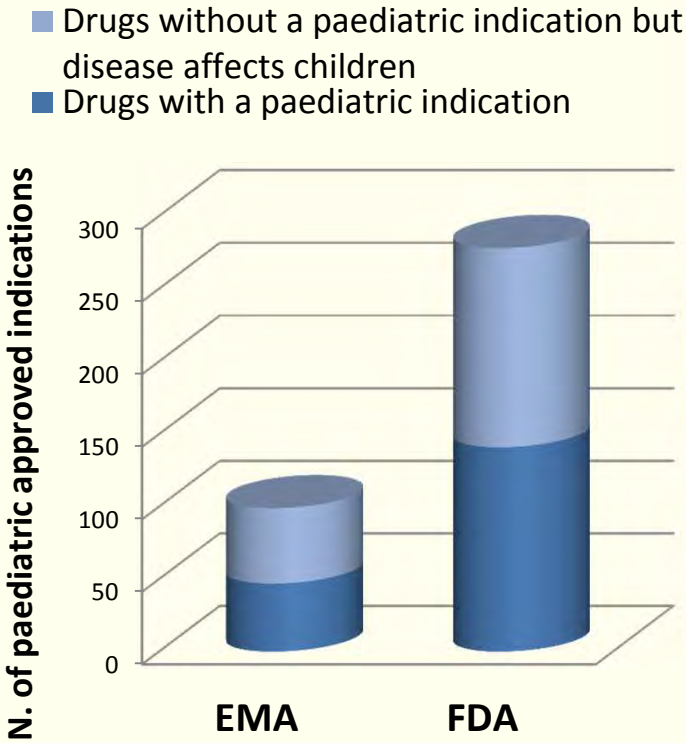
I farmaci disponibili per i bambini



I farmaci pediatrici sono ancora sottostimati: circa metà dei farmaci in commercio indicati per una malattia rara che colpisce i bambini, non ha un'indicazione pediatrica

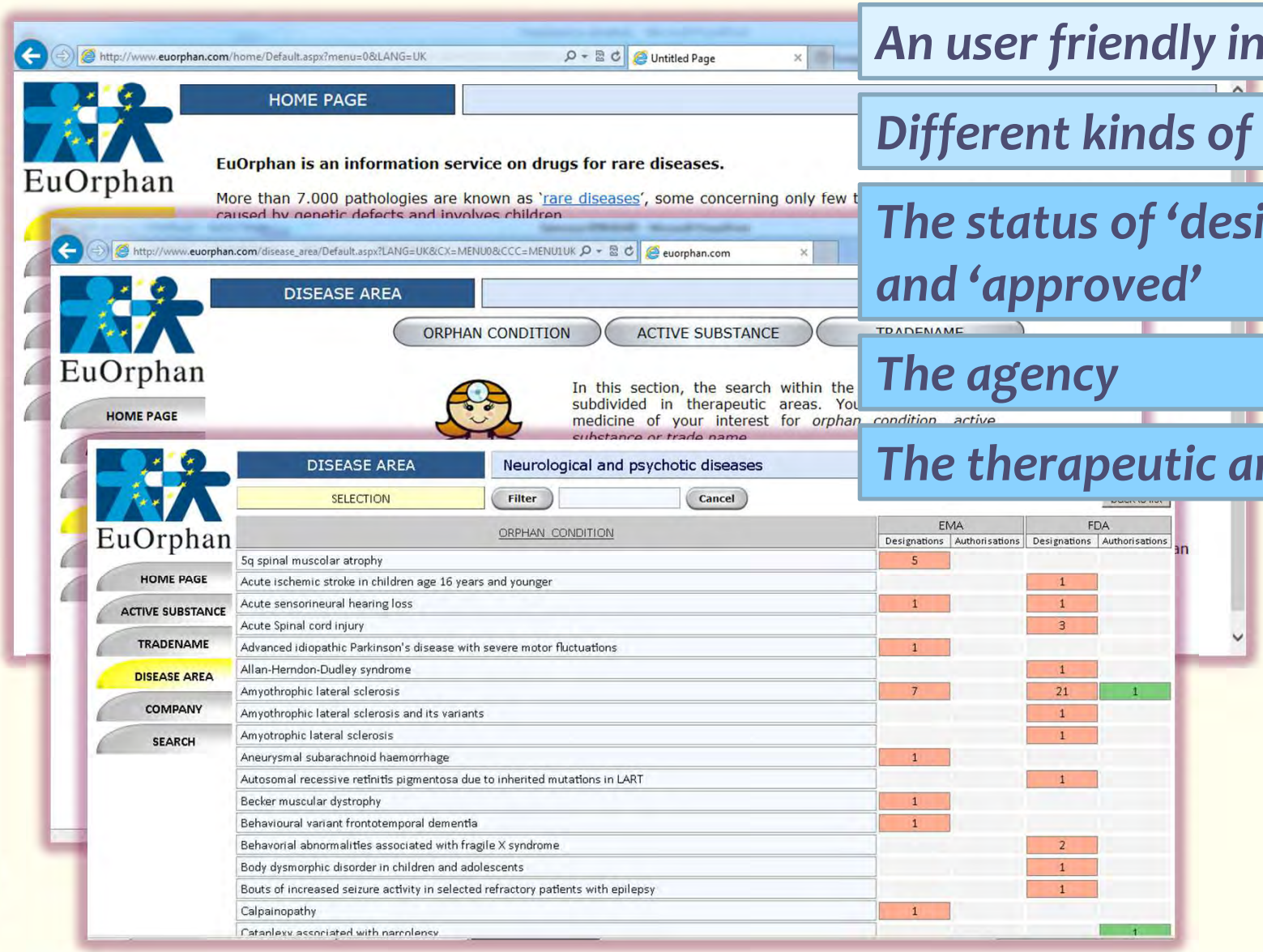
Ci sono pochissimi farmaci per i bambini più piccoli





FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

Il sito EuOrphan



An user friendly interface

Different kinds of queries

The status of 'designated' and 'approved'

The agency

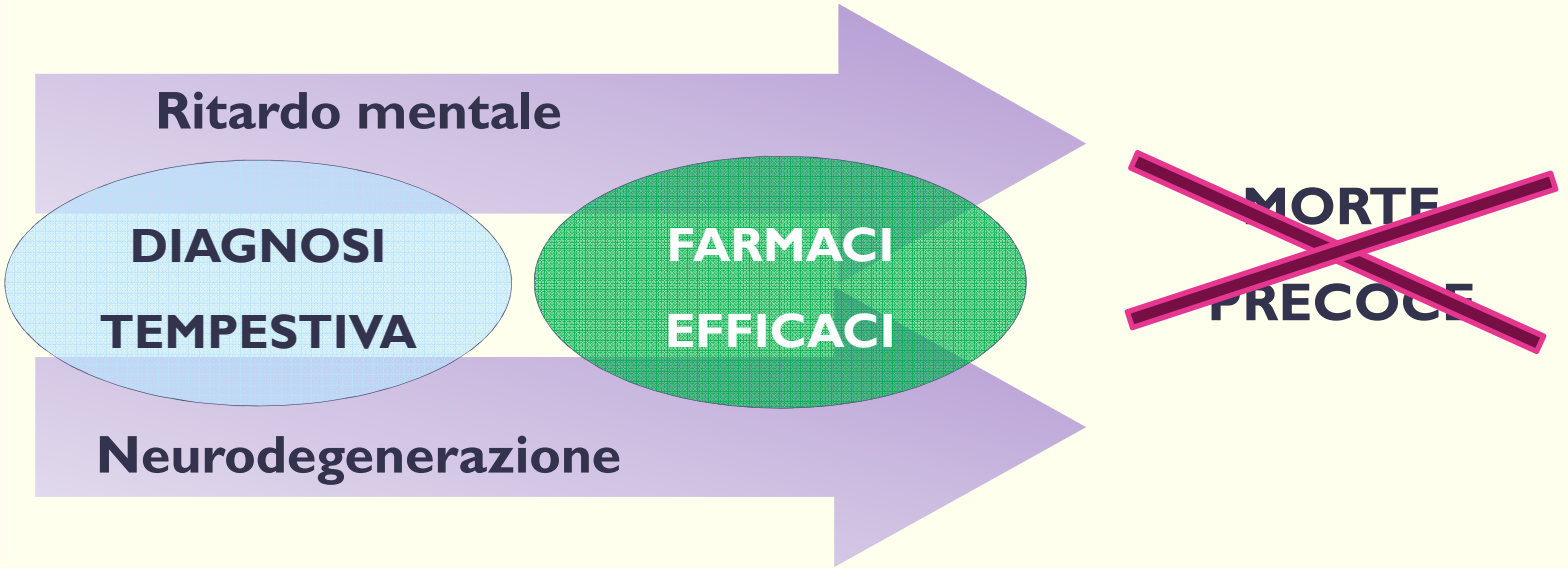
The therapeutic area

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

- Il primo network Europeo sulle malattie neurometaboliche
- Approvato dalla DG-SANCO (*Directorate-General for Health & Consumers*) - G.A. 20121212

Malattie neurometaboliche (NMD): gruppo di malattie rare ereditarie caratterizzate da disordini metabolici che impattano sul sistema nervoso centrale causando

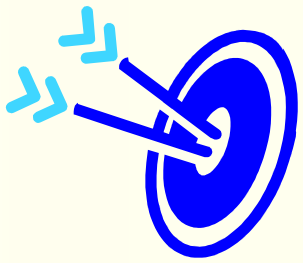


FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

- Prevede l'istituzione di un network di informazione sulla diagnosi ed il trattamento delle NMD ereditarie
- Coinvolge 5 partner Europei con differenti expertise

Obiettivi:



- Consentire la raccolta e lo scambio di informazioni appropriate tra gli esperti
- Disseminare dati validati tra i pazienti e tutte le parti interessate
- Accelerare l'identificazione tempestiva dei pazienti a cui somministrare i trattamenti disponibili (sperimentali ed autorizzati) e favorire la ricerca

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

Gli strumenti informativi del progetto

- Sito web
- Volantino
- Piattaforma informatica
- Versione laica del report finale del progetto
- Corso online sulle iNMD per pazienti e professionisti

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

- Sito web

www.innermed.eu

- È l'interfaccia del progetto col pubblico
- È lo strumento per disseminare output e risultati
- Ha un'interfaccia semplice ed un linguaggio a portata di tutti



FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

- Volantino



Collaborating Partners

- Shaare Zedek Medical Center (Israel)
- Children Memorial Institute (Poland)
- Hospital de Clinicas (Brazil)
- Department of Pediatrics and Amsterdam Lysosome Center (The Netherlands)
- Kings College London (United Kingdom)
- University of Oxford (United Kingdom)
- Institut fuer Physiologische Chemie and European Study Group For Lysosomal Diseases (ESGLD) (Germany)
- Fundació Sant Joan de Déu (Spain)
- University of British Columbia (Canada)
- University of Cambridge, Medical School (United Kingdom)
- Niemann-Pick Disease Group (United Kingdom)
- St Mary's Hospital (United Kingdom)
- European Brain Council (Belgium)
- The Society for Mucopolysaccharide Diseases (United Kingdom)
- Gaucher's Association Ltd (United Kingdom)

Other projects focused on iNMDs

DG-SANCO PROJECTS:
E-HOD (VUmc, the Netherlands);
NPDR (UHB, Great Britain)

CORDIS PROJECTS:
IEMTX (Telethon, Italy); JIMPYSPEC (ULP, France); TREPAPHEN (Aston University, United Kingdom); MOCOMODELS (Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald, Germany); NO-BRAINER (WIS, Israel); AC FOR PKU TREATMENT (Aarhus Universitet, Denmark); TIRCON (LMU, Germany); LEUKOTREAT (UdA, France); STORAGE PROTEOMICS (UKB, Germany); DEM-CHILD (UKE, Germany); AIPGENE (FIMA, Spain)

InNerMeD PARTNERS

Italy — Brains for Brain Foundation (B4B) Coordinator
Italy — Gianni Benzi Pharmacological Research Foundation (FGB)
Denmark — Region Hovedstaden, Clinical Genetics Department (RH)
Germany — Johannes Gutenberg University of Mainz (UMC-M)
Croatia — University of Zagreb, School of Medicine (UZSM)
Spain — Hospital Sant Joan de Déu (HSJD)

For further information, please visit our website at: www.innermed.eu

PROJECT COORDINATOR
Brains for Brain Foundation
Via Giustiniani 3, 35128 Padova, Italy
tel +39 348 0330390
info@innermed.eu
http://www.brains4brain.eu

InNerMeD
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

Inherited NeuroMetabolic Diseases Information NETWORK

The first European Network on inherited neurometabolic diseases

Co-funded by the Health Programme of the European Union

InNerMeD-I-Network is an European research network funded by the Directorate-General for Health & Consumers (DG-SANCO) within the Second Health Programme of the European Commission (Grant Agreement no. 201272121 - Collaborative Project).

What is InNerMeD?

InNerMeD is a European project, started on April 2013, with the aim to create a multimedial network of information targeted on research, diagnosis and treatment of iNMDs and based on the collection and exchange of validated information among scientific communities, health professionals, patients, patient associations and all relevant stakeholders.

The network will increase the current knowledge on iNMDs, speed up the timely and precise identification of patients, who may benefit of the available (experimental and marketed) treatments and also favour biomedical research.

InNerMeD OBJECTIVES

The general objectives of InNerMeD are to create a critical mass of multi specialist knowledge to be disseminated in order to:

- increase awareness on these rare conditions among physicians, patients and general stakeholders to anticipate diagnosis and, when available, supply an adequate therapy;
- straighten research capacities and foster technological innovation in favour of the population affected by iNMDs;
- provide practical support for sharing experiences at global levels on iNMDs;
- disseminate knowledge on clinical and experimental approaches for diagnosis and treatment of iNMDs, to make patients and families empowered and aware as real actors for the correct management of the disease.

EXPECTED OUTCOMES

The Network will contribute to reduce the gap affecting iNMDs in different ways:

- providing a critical mass of competences, instead of a dispersed expertise;
- providing validated customized information at all levels about iNMDs
- stimulating innovative research projects to enforce European leadership on iNMDs
- fostering the identification of group of patients to be included in biomedical research (registries and clinical trials);
- translating scientific breakthroughs into clinical practice;
- generating social benefit to the aim of establishing a standard of care for patients with iNMDs across Europe.

InNerMeD STRATEGY

WP1 COORDINATION OF THE PROJECT — Brains for Brain Foundation

WP2 DISSEMINATION OF THE PROJECT — Brains for Brain Foundation

WP3 EVALUATION OF THE PROJECT — Region Hovedstaden, Clinical Genetics Department

WP4 NETWORKING — Johannes Gutenberg University of Mainz

ESTABLISHMENT OF AN ENLARGED NETWORK OF EXPERTS AND ORGANISATIONS competent and interested on iNMDs field

CREATION OF A WEB-BASED PLATFORM with user-friendly access to collect, share and disseminate validated information on therapies, diagnosis and research

WP5 IT PLATFORM — Gianni Benzi Pharmacological Research Foundation

WP6 PRODUCTION OF SCIENTIFIC DOCUMENTS TO BE DISSEMINATED BY THE NETWORK — Hospital Sant Joan de Déu

SCIENTIFIC VALIDATION of collected information for documents production

PRODUCTION OF RECOMMENDATIONS based on best practices and most recent advancements in iNMDs diagnosis and treatment

WP7 ACTIVITIES FAVOURING BIOMEDICAL RESEARCH — Gianni Benzi Pharmacological Research Foundation

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

INNERMED
Inherited NeuroMetabolic Diseases
Information NETWORK

• Piattaforma informatica

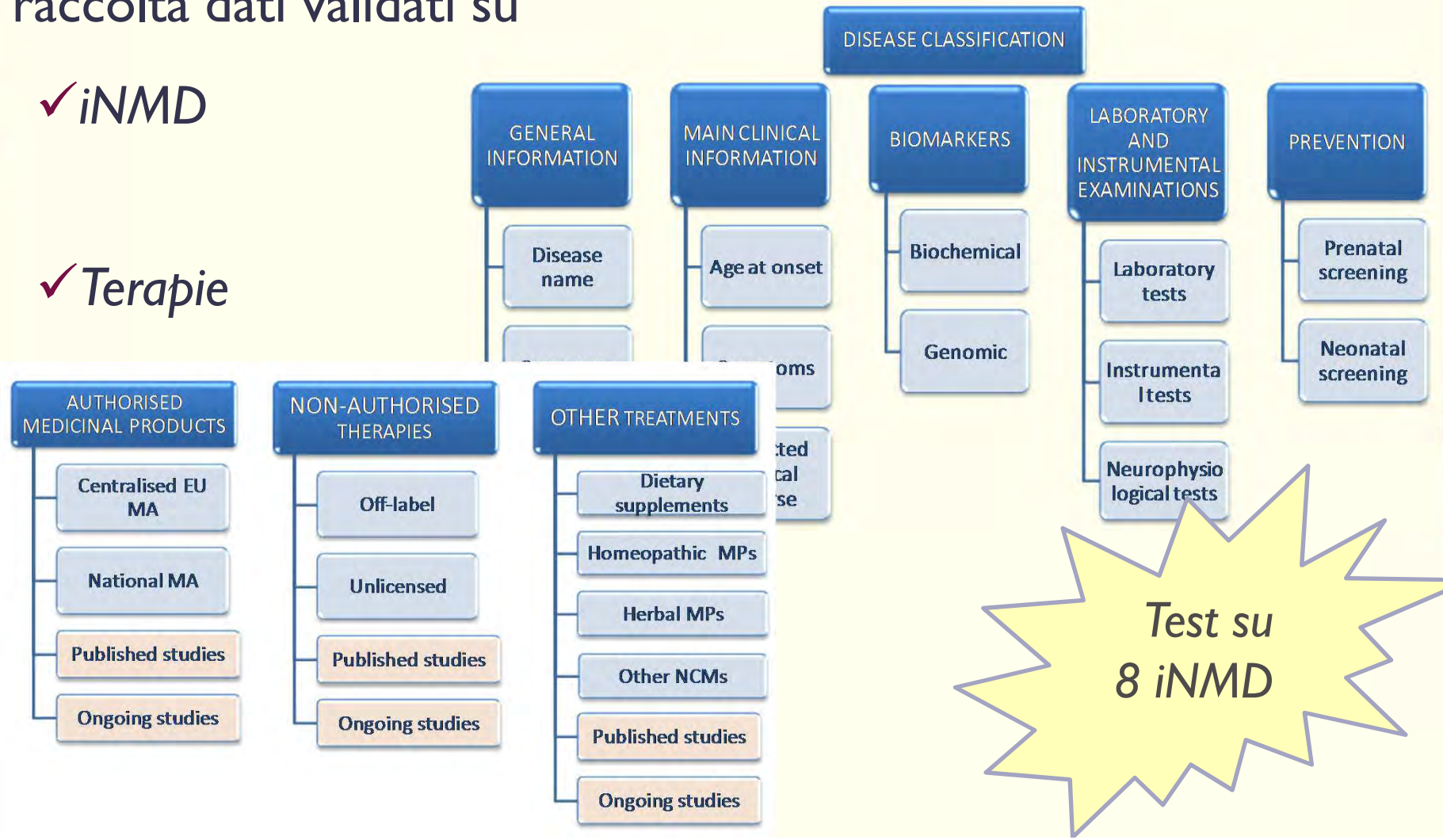
- Collega i nodi del network e consente networking
- Raccoglie e dissemina le informazioni sulle iNMD ed i prodotti del network
- Comprende un "archivio" elettronico che includerà:
  - I centri a cui afferiscono i pazienti iNMD
  - Le informazioni scientifiche evidence-based disponibile sugli studi, pubblicazioni sulle terapie farmacologiche e non, scienze -omiche
  - Le pratiche correnti per il trattanento delle iNMD
  - Il Database dei Farmaci Orfani, farmaci usati off-label, disponibilità per Paese
  - Le Raccomandazioni prodotte dal network

FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

InNerMeD Inherited NeuroMetabolic Diseases Information NETWORK

Messi a punto dei modelli ed una metodologia rigorosa di raccolta dati validati su

- ✓ *iNMD*
- ✓ *Terapie*



Test su 8 iNMD

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Considerazioni finali

Nel campo delle malattie rare la divulgazione e lo scambio di informazioni assumono un'importanza particolare

Creare strumenti di riferimento sia per gli esperti sia per pazienti e famiglie che forniscono dati scientifici e regolatori riconosciuti su farmaci e malattie



- Ridurre il gap che caratterizza le malattie rare in termini di diagnosi tempestiva e trattamento adeguato
- Favorire la ricerca e la sperimentazione

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS



Fondazione per la Ricerca Farmacologica Gianni Benzi Onlus

Sede Operativa: Tecnopolis, S.P. Casamassima Km 3 – 70010 Valenzano (BA)
Tel.: +39 080 4670430 – Tel./Fax: +39 080 4670281 info@fondazionebenzi.org
www.benzifoundation.org