FEDERCHIMICA
ASSOBIOTEC
Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie

Malattie rare e farmaci orfani: la difficoltà di coniugare bisogno assistenziale e scarsità di risorse

La ricerca farmaceutica ed i farmaci orfani

Marina Del Bue
Comitato di Presidenza ASSOBIOTEC

CAMERA DEI DEPUTATI
ROMA, 27 febbraio 2009

L’impegno delle imprese biotech nella ricerca si traduce in innovazione

- Il 20% dei farmaci in commercio e il 50% di quelli in sviluppo è di derivazione biotecnologica
- L’80% delle malattie rare ha un’origine genetica: dalla ricerca biotecnologica i maggiori contributi per la cura
- I farmaci biotecnologici costituiscono il segmento più innovativo del settore farmaceutico

Poco meno del 20% dei farmaci approvati dall'EMEA ogni anno sono "orphan drugs"

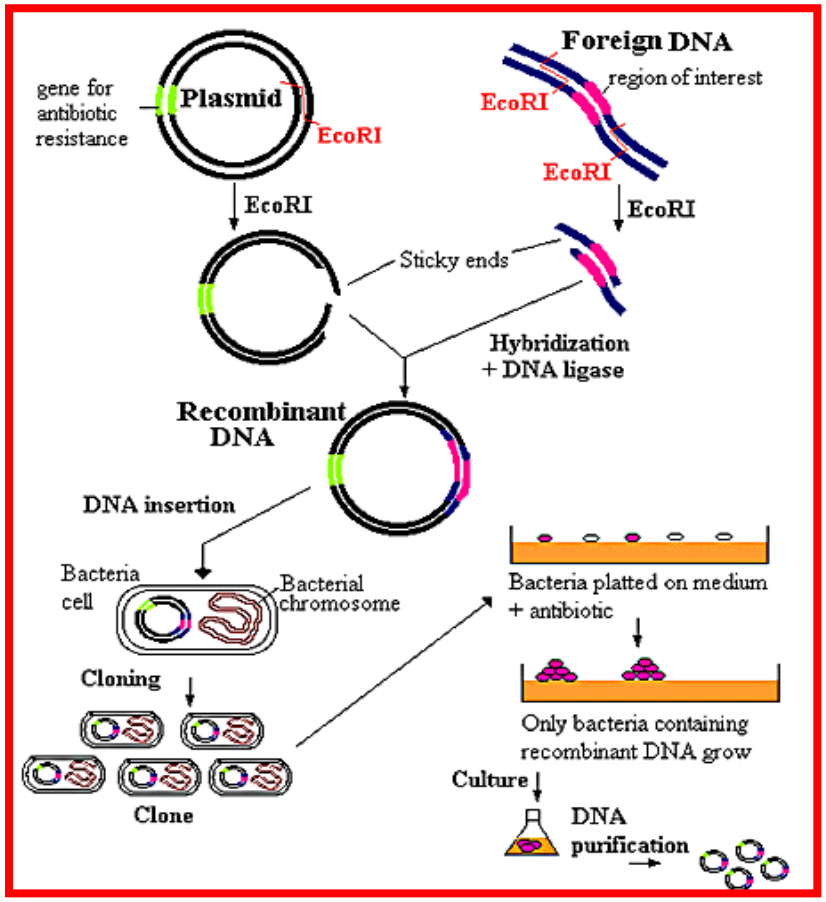
Tabella - Farmaci orfani e principi attivi autorizzati a livello centralizzato dall'EMEA secondo l'indicazione per la designazione, la data di autorizzazione dell'EMEA e i riferimenti alla *Gazzetta Ufficiale* per l'immissione in commercio in Italia*

Farmaco orfano	Principio attivo	Indicazione per la designazione di farmaco orfano	Data di autorizzazione EMEA	*Gazzetta Ufficiale*
Aldurazyme	Laronidasi	Mucopolisaccaridosi di tipo I	10 giugno 2003	n. 277, 25 novembre 2004
Atriance	Nelarabina	Leucemia linfoblastica acuta	22 agosto 2007	in via di autorizzazione
Busilvex	Busulfan	Trattamento di condizionamento precedente al convenzionale trapianto di cellule emopoietiche progenitrici-HPCT	9 luglio 2003	n. 145, 24 giugno 2005
Carbaglu	Acido carglumico	Iperammonemia dovuta alla deficienza di N-acetilglutammato sintasi	24 gennaio 2003	n. 278, 26 novembre 2004
Cystadane	Betaina anidra	Omocistinuria	15 febbraio 2007	in contrattazione
Diacomit	Stiripentolo	Epilessia mioclonica severa dell'infanzia	4 gennaio 2007	
Elaprase	Idursulfase	Mucopolisaccaridosi di tipo II (Sindrome di Hunter)	8 gennaio 2007	
Evoltra	Clofarabina	Leucemia linfoblastica acuta	29 maggio 2006	n. 67, 21 marzo 2007
Exjade	Deferasirox	Trattamento del sovraccarico cronico di ferro in pazienti con beta talassemia major	28 agosto 2006	n. 85, 12 aprile 2007
Fabrazyme	Agalsidasi beta	Malattia di Fabry	4 maggio 2001	n. 27, 1° febbraio 2002

***Fonte: Supplemento notiziario ISS n.3 del 2008 (dati del 2007)**

ASSOBIOTEC
Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie

Grazie alla tecnologia del DNA ricombinante, una serie di malattie rare ha oggi una prognosi completamente diversa



- Malattia di Gaucher
- Malattia di Fabry
- Mucopolisaccaridosi
- Morbo di Pompe
- …

L'impresa biotech investe in Italia
1,1 Mld € in R&D, anche su farmaci orfani

- 84 progetti biotech attualmente in sviluppo clinico (33 in fase I, 35 in fase II, 16 in fase III)
- 8 progetti hanno ottenuto la designazione di "orphan drug" (di cui 3 nell'Unione Europea, e 5 sia nell'Unione Europea, sia negli Stati Uniti*)
- I costi di sviluppo di un farmaco orfano sono comparabili a quelli di un farmaco che si rivolge a milioni di persone, perché la metodologia di valutazione poggia su analoghi criteri di affidabilità scientifica

***Fonte: Rapporto Blossom 2008 (dati del 2007)**

La specificità della ricerca sulle malattie rare richiede uno sforzo di rete

- Le popolazioni affette dalle malattie rare sono costituite da piccoli numeri e geograficamente disperse:
  - necessari protocolli multicentrici aperti a più Stati
  - necessaria la collaborazione delle associazioni dei pazienti per supportare il recruiting
  - necessaria la collaborazione tra ricerca privata e istituzioni pubbliche per l'ampliamento delle piattaforme tecnologiche
  - necessaria la sensibilità delle agenzie regolatorie per ridefinire adeguate politiche di prezzo/rimborso

Grazie agli incentivi all'innovazione sono cresciuti gli investimenti in ricerca

- Esenzione e/o riduzione tariffe per procedure autorizzative (EMEA, AIFA)
- Incremento del tetto del credito d'imposta per investimenti in R&D (Finanziaria 2008)
- Incentivi all'innovazione industriale e allo sviluppo della competitività (Programma Industria 2015)
- Matching grants Commissione Europea (IMI)

La ricerca può far leva sulle opportunità del sistema ed i risultati sin qui raggiunti

- Il Fondo Nazionale per gli Orphan Drugs pre-registrazione
- Il Fondo Nazionale per la Ricerca
- La sperimentazione indipendente sponsorizzata dall'AIFA
- Il Tavolo di Consultazione istituito presso il Ministero della salute
- La Consulta per le Malattie Rare con le Associazioni dei Pazienti

Assobiotec auspica un impegno condiviso per superare le criticità…

- Tempi autorizzativi studi clinici (CE, contratti)
- Riconoscimento dell'innovazione
  - Prezzi remunerativi (ritorno sugli investimenti in R&D)
  - Accesso omogeneo sul territorio
- Semplificazione percorsi autorizzativi (sperimentazione clinica, politiche di prezzo/rimborso)

… e rivolge un appello al legislatore impegnato nella revisione della legge quadro

- Incentivazione
  - aumentare i fondi pubblici destinati in modo mirato alla ricerca sulle malattie rare
  - estendere la durata dei brevetti per i farmaci orfani
  - escludere i farmaci orfani dalle manovre correttive di contenimento della spesa farmaceutica pubblica
- Accesso alla terapia
  - istituire un fondo integrativo per la terapia farmacologica delle malattie rare
- Screening neonatale
  - estendere lo screening neonatale obbligatorio alle patologie passibili di trattamento

Grazie per l’attenzione!

Per maggiori informazioni:

assobiotec@federchimica.it

www.assobiotec.it