Associazione Culturale "G. Dossetti", i Valori

Giornata del diritto costituzionale per la tutela della salute

MALATTIE RARE E DISABILITÀ

"Siamo Rari…ma Tanti" - Sinergie Salute Famiglia Scuola

Palazzo Marini - Roma, 1 dicembre 2006

MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI IN ITALIA ED IN EUROPA

Domenica Taruscio

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità, Viale Regina Elena, 299 – Roma
taruscio@iss.it http://www.iss.it/cnmr

Le malattie rare (MR) sono un numeroso gruppo di patologie umane (circa 6.000-7.000) che possono colpire tutte le età e potenzialmente tutti gli organi e sistemi e spesso sono caratterizzate da precoce mortalità oppure da cronicità di decorso ed esiti invalidanti.

La definizione di "rarità" viene posta sulla base di una bassa prevalenza nella popolazione, che il Parlamento Europeo definisce nella misura di 5 casi su 10.000 abitanti nella Comunità Europea.

I problemi connessi alle MR sono molti, a cominciare dall'arbitrarietà della definizione, legata alla prevalenza che varia nei diversi Paesi (Unione Europea: 5/10.000; Giappone: 4/10.000; USA: 7,5/10.000).

Tuttavia, considerate nel loro insieme, le MR presentano alcune caratteristiche comuni rappresentate da:

• numerosità: le MR sono oltre 6.000 e pertanto interessano complessivamente una frazione importante della popolazione;

• ezio-patogenesi: la maggior parte di queste patologie è di natura genetica e per molte di esse non sono ancora note le basi biologiche;

• frequente difficoltà dei pazienti a ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva e un trattamento idoneo;

• il contenuto emotivo dei pazienti e dei loro familiari che vivono un'esperienza doppiamente dolorosa, dovuta sia alla condizione morbosa sia alla solitudine.

A livello internazionale vari Paesi hanno adottato diverse strategie di sanità pubblica per affrontare le MR e le problematiche connesse.

In Italia il Decreto Ministeriale n. 279/2001 istituisce la rete clinico-epidemiologica delle MR (articolata in presidi e Centri identificati dalle Regioni) e il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS); inoltre, definisce il regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie per circa 500 MR.

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) svolge sia attività di ricerca scientifica che di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale. In particolare è impegnato nei seguenti settori:

- **attività di ricerca su selezionate MR.** Studi su meccanismi di regolazione genica nell'uomo e sulle alterazioni genetiche in tumori rari.

- **Collaborazioni con associazioni di Pazienti.** Il CNMR ha instaurato con le associazioni numerose e proficue collaborazioni su vari progetti: il loro bagaglio di esperienze e competenze

è prezioso per ottenere informazioni utili per possibili interventi di sanità pubblica.

- **Assicurazione di qualità e standardizzazione dei test genetici.** Controllo Esterno di Qualità per la genetica molecolare e la citogenetica. Nel 2006 sono stati interessati 80 laboratori su tutto il territorio nazionale.

- **Prevenzione primaria di difetti congeniti mediante acido folico.** Co-cordinamento del Network Italiano Acido Folico che ha realizzato e diffuso a livello Nazionale la "Raccomandazione per la riduzione del rischio di difetti congeniti."

- **Elaborazione e promozione di linee guida per MR**. Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie e linee guida per le persone con sindrome da emiplegia alternante con la realizzazione di siti web dedicati.

- **Sorveglianza epidemiologica attraverso l'RNMR**. Ricezione, archiviazione e elaborazione di dati della rete nazionale malattie rare per la sorveglianza e la programmazione sanitaria sia regionale che nazionale.

- **Attività riguardante i farmaci orfani.** Il CNMR partecipa alle attività del Comitato per la Designazione dei Prodotti Medicinali Orfani (COMP) che, in seno all'Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMEA), ha principalmente il compito di esaminare le domande per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Inoltre, il CNMR ha attivato il Registro Nazionale Farmaci Orfani per realizzare un sistema di sorveglianza post-marketing per i farmaci orfani autorizzati dall'EMEA e rimborsati dall'SSN.

- **Formazione degli operatori sanitari, informazione ai cittadini.** Il CNMR svolge attività di formazione rivolta a ricercatori e operatori socio-sanitari che si realizza attraverso corsi, workshop, convegni e congressi nazionali e internazionali. Il Centro svolge attività di informazione ai cittadini.

- **Medicina narrativa.** La medicina narrativa pone attenzione alle "storie di malattia" come modo per comprendere le persone nel proprio contesto, mettere a fuoco bisogni e nuove strategie di intervento. Il CNMR ha avviato, in collaborazione con un gruppo di associazioni, il progetto "Malattie Rare e Medicina Narrativa", che con l'obbiettivo di promuovere una cultura di partecipazione nei soggetti coinvolti nelle MR.

- **Realizzazione di un network europeo di istituzioni pubbliche impegnate sulle MR;** progetto finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, al quale partecipano 15 Paesi europei. Gli obbiettivi sono realizzare stime di prevalenza/incidenza di selezionate MR; valutare la qualità della vita e dell'assistenza socio-sanitaria dei pazienti affetti; realizzare un forum internazionale per lo scambio di esperienze intraprese nei diversi Paesi nel settore delle MR.

- **Collaborazioni internazionali.** Il CNMR svolge numerose attività un ambito internazionale ed i particolare, oltre al già citato progetto NEPHIRD e alla rappresentanza italiana presso il COMP (EMEA): Rare Disease Task Force", istituita dal 2004 dalla Commissione Europea; E-Rare (un network di istituzioni pubbliche europee finanziate dalla Commissione Europea per sviluppare programmi di ricerca transnazionali sulle MR); il Network di eccellenza "Task Force in Europe for Drug Development for the Young (TEDDY)"; l' Organization for Economic Co-Operation and Development (OECD), l'Office for Rare Diseases (NIH-USA), l'Office of Orphan Products Development (FDA-USA) e l'Organizzazione Mondiale della sanità.

- **il sito web (www.iss.it/cnmr)**. Le attività del CNMR sono descritte nel sito www.iss.it/cnmr, il cui obiettivo principale è di fornire elementi informativi sulle MR e i farmaci orfani, realizzando un canale interattivo tra ricercatori, operatori sanitari, istituzioni e associazioni dei pazienti e familiari. Al suo interno sono contenuti tutti gli approfondimenti relativi agli aspetti scientifici, medici e normativi, progetti di ricerca nazionali e internazionali, raccolta di dati epidemiologici, laboratorio di medicina narrativa, collaborazioni con la comunità scientifica nazionale e internazionale, collaborazioni con le strutture dell'SSN e con le istituzioni internazionali, collaborazioni con le associazioni dei pazienti e familiari, nonché tutte le informazioni relative a congressi, workshop, corsi nazionali e internazionali dedicati alle MR.