



PRESIDENTE **Ombretta Fumagalli Carulli**
SEGRETARIO **Claudio Giustozzi**
Via Giulio Salvadori, 14/16 - 00135 Roma
Tel +39 06 3389120 fax +39 06 30603259 cell. +39 334 2228752
e-mail: segreteria@dossetti.it - <http://www.dossetti.it>

Premesso che:

- Le malattie rare sono patologie cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità. Sono, in gran parte, di origine genetica e comprendono anche forme tumorali rare, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva o tossica;
- L'Unione europea ha indicato le malattie rare tra i temi prioritari delle politiche sanitarie, al fine di stabilire l'uguaglianza del trattamento dei cittadini rispetto ai livelli essenziali di assistenza stabiliti dagli Stati membri;

Rilevato che:

- Ai sensi del Regolamento CE n. 141/2000 e precedenti normative, sono considerate rare quelle patologie << la cui prevalenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti >>. In Italia c'è una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. L'80% di queste è di origine genetica. Per il restante 20% si tratta di malattie acquisite; in mancanza tuttavia di dati oggettivi;
- L'arbitraria definizione di <<rara>> non ha favorito il processo di ricerca e di attenzione sulle cause di tali patologie e, pertanto, il soggetto colpito rischia di non beneficiare di cure adeguate e di una diagnosi tempestiva;
- L'Associazione Culturale << Giuseppe Dossetti: i Valori. Sviluppo e Tutela dei Diritti >> da dieci anni si batte per ottenere una legislazione adeguata che dia a tutti i pazienti le stesse possibilità di diagnosi, cura ed assistenza e che incentivi la ricerca e la produzione di farmaci. L'Associazione, che esplica la sua attività anche attraverso l'Osservatorio di tutela civica dei diritti, chiede da tempo che vengano adottate le misure legislative necessarie per incentivare e promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti <<orfani>>;

Considerato che:

- Ad oggi, in Italia, non è stata ancora approvata una legge idonea ad affrontare e risolvere le tante problematiche dei pazienti e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di tipo economico ed assistenziale, specie per ciò che concerne la Terapia Domiciliare, ma soprattutto di grave carenza di strutture e farmaci adeguati alla cura di tali patologie, nonostante dalla XII legislatura ad oggi siano stati depositati n. 33 ddl a riguardo;

- Risulta non più differibile la necessità che il nostro Paese si allinei alle procedure che negli altri paesi garantiscono ai cittadini affetti da malattie rare di accedere tempestivamente alle terapie innovative;

Sottolineato che:

- In Francia, in particolare, è stato adottato da tempo un Piano nazionale per le malattie rare, e già dal 1994 è in vigore l'Autorizzazione Temporanea di Utilizzo dei Farmaci, che ha la finalità di garantire l'accesso alle cure ai pazienti in tutti i casi in cui, di fronte ad una malattia rara, non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco registrato;
- L'ATU ha come finalità quella di consentire l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima ancora che lo stesso abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio, purché il farmaco sia in fase di sviluppo e non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco regolarmente autorizzato;
- Lo schema dell'ATU applicato ai farmaci destinati alla cura di malattie rare o orfane o gravi, consentirebbe ai pazienti di avere disponibili tali farmaci con largo anticipo rispetto ai tempi necessari alla conclusione degli studi clinici ed all'ottenimento dell'autorizzazione alla commercializzazione;
- Il citato Regolamento CE n. 141/2000 stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione Europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare;
- In Italia l'inserimento nei Prontuari Terapeutici Ospedalieri e Prontuari Terapeutici Ospedalieri Regionali, spesso ritarda ulteriormente l'accesso alla terapia da parte dei pazienti affetti da malattie rare. Le amministrazioni regionali non differenziano i farmaci orfani all'interno delle loro delibere attuative e d'indirizzo, creando così ulteriori difficoltà (es. limitazione della dispensazione del medicinale –non solo della prescrizione – ai centri di riferimento che sono spesso unici o comunque pochissimi per ogni Regione);

**L'Associazione "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"
chiede**

- Che vengano immediatamente assunti i provvedimenti necessari a fare chiarezza sul numero reale degli ammalati presenti in Italia, al fine di creare una corretta proporzione tra pazienti e fondi da stanziare a loro favore; la chiarezza delle cifre e soprattutto la loro veridicità, permettono l'uso di risorse pubbliche di cui oggi c'è veramente bisogno;
- Che venga urgentemente data una definizione delle malattie rare da includere nell'elenco tra quelle da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio. La diagnosi neonatale consentirebbe, infatti, di salvare la vita dei bambini affetti dalle forme più gravi di tali

patologie ed otterrebbe il beneficio di iniziare precocemente la terapia prima che i danni causati siano irrimediabili;

- Che venga riconosciuta l'importanza dell'informazione e della prevenzione, prime forme di cura di qualsiasi patologia. Una corretta, chiara ed accessibile informazione permette infatti di abbattere gli ostacoli scientifici e sociali, riducendo i tempi di accesso e di durata della terapia;
- Che si dia immediato seguito, da parte del Ministero dell'Economia, alla richiesta del Ministro Fazio di inserire nei LEA le 109 patologie rare che, dal 2008, dovrebbero essere inserite nell'elenco delle 500 malattie rare già riconosciute dal Ssn;
- Che venga assicurato il credito di imposta degli oneri per la ricerca privata, in materia di farmaci orfani. Il nostro Paese e la nostra industria devono essere messi in condizione di reinvestire in ricerca e in sviluppo, in particolare nel Mezzogiorno, quando possibile; i fondi pubblici devono andare solo ai Centri di Ricerca pubblici, eventualmente privilegiando quelli che sviluppano progetti integrati col sistema privato. Alle imprese servono strumenti automatici come appunto il credito di imposta;
- Che nella legislazione comunitaria, non appena il farmaco riceve dall'EMA la qualifica di "medicinale orfano", possa automaticamente beneficiare di una procedura accelerata di autorizzazione, sulla base della valutazione dei soli dati a supporto della sicurezza del principio attivo – prescindendo cioè dalle complesse valutazioni dell'efficacia, che non si conciliano con le particolarità delle malattie orfane; nonché nella valutazione discrezionale circa l'esistenza di un "major public health need", ma nel rispetto della speranza/diritto del paziente a beneficiare di un trattamento senza dover aspettare la conclusione dei normali procedimenti autorizzativi; deve inoltre essere riconosciuto, in tutti gli stati europei, il valore vincolante della valutazione dell'EMA;
- Che vengano varate misure legislative che consentano di adottare uno specifico sistema legale che assicuri ai farmaci orfani, sul modello vigente negli USA: l'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio, una procedura di registrazione accelerata, un credito di imposta pari al 50% delle spese sostenute per la sperimentazione clinica, un periodo di esclusività di mercato di sette anni. In tal modo i farmaci orfani possono essere disponibili ai pazienti prima che sia stata data l'approvazione per l'immissione in commercio, mentre oggi (secondo i dati CeRM – Centro ricerche competitività, regolazione, mercati, riferiti al 2009) trascorrerebbero circa 233 giorni, cioè quasi 8 mesi, tra la disponibilità di un farmaco orfano e l'effettivo accesso a questo da parte dei malati.

Documento approvato per acclamazione dall'Assemblea.

Il Segretario Nazionale,
Claudio Giustozzi

La Presidente della Tavola Rotonda,
Paola Binetti

