

Le cure per i malati rari, dal "volume" al "valore"

Un esempio di *best practice* anche per le malattie dai grandi numeri con problematiche comuni

Con il nuovo millennio si è assistito a una costante crescita dell'impegno delle aziende farmaceutiche nell'ambito della ricerca e degli investimenti per la cura delle malattie rare. In Europa questo è avvenuto grazie alla volontà della politica di garantire i principi e i valori generali di universalità, accesso equo a cure di buona qualità e solidarietà¹, e anche grazie all'introduzione di leggi di incentivazione economica sui farmaci orfani, come per esempio l'approvazione accelerata e l'estensione della copertura brevettuale. La sfida rimane comunque rischiosa e incerta per tutti gli attori, sia pubblici che privati, coinvolti nella lunga filiera che va dalla ricerca al paziente.

Dall'implementazione nel 2000 del Regolamento europeo sui farmaci orfani che definisce una procedura centralizzata per la designazione di farmaco orfano e stabilisce incentivi per le aziende produttrici, più di 1950 farmaci hanno ottenuto la designazione orfana, ma soltanto 142 sono stati autorizzati all'immissione in commercio dall'EMA, l'Agenzia europea per i medicinali². In Italia, alla fine del 2016, erano 71 i farmaci orfani autorizzati e nove i farmaci orphan-like e quelli approvati secondo i criteri Orphanet³.

L'accesso alla terapia farmacologica, anche se autorizzata dall'Agenzia italiana del farmaco (Aifa), ad oggi non è affatto scontato né omogeneo sul territorio nazionale, spesso a causa di politiche di contenimento

dei costi da parte delle strutture ospedaliere e della difficoltà di inclusione nei prontuari regionali e locali. Il tempo che decorre dalla diagnosi alla effettiva erogazione del farmaco può essere di molti mesi, anche di un anno. Le difficoltà sono spesso riconducibili alla mancanza di fondi a livello della singola struttura sanitaria e dall'impossibilità di pianificare questi costi al momento della stesura dei budget. A causa dell'origine genetica della gran parte di queste patologie non è infatti sempre facile predire il volume della domanda, cioè l'incidenza dei casi e la concentrazione di malati in alcune zone geografiche.

Uno dei punti discussi è l'alto costo dei farmaci per le malattie rare che è indirettamente proporzionale alla prevalenza della malattia: più piccoli sono i numeri, più alto è il costo. In realtà, contrariamente a quanto si potrebbe pensare, la spesa sostenuta dal sistema sanitario per un paziente con malattia rara è economicamente ed eticamente sostenibile. Secondo il rapporto Osmed 2016 i farmaci orfani rappresentano il 6,1 per cento della spesa farmaceutica complessiva e secondo il primo rapporto dell'Osservatorio farmaci orfani la spesa sostenuta complessivamente dal nostro servizio sanitario per i malati rari esenti è di circa 1,35 miliardi di euro, pari a 1,2 per cento della spesa pubblica totale, con una spesa pro capite annua di circa 4200-5000 euro che è pari a quella di un paziente con due malattie croniche.

Ci sono diversi aspetti su cui dobbiamo continuare a lavorare e migliorare per garantire la sostenibilità del sistema.

- Gli anni 2016 e 2017 hanno segnato dei decisivi passi in avanti per la diagnosi precoce di 40 malattie rare, prima con l'approvazione della legge 167/16 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" e, successivamente, con l'introduzione degli screening neonatali nei nuovi Livelli essenziali di assistenza (Lea). L'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare sulla base delle nuove possibilità di diagnosi deve rimanere un obiettivo primario al fine di consentire l'accesso precoce alle terapie disponibili che, in molti casi, risultano vitali per preservare la qualità di vita dei pazienti.
- Ai farmaci orfani dovrebbe essere garantito il riconoscimento dell'innovatività di livello "massimo" o "importante". Nei criteri stabiliti dall'EMA per la loro designazione sono insiti i principi di innovatività di un farmaco pubblicati dall'Aifa: l'assenza di alternative terapeutiche (bisogno terapeutico) e il riconoscimento del valore terapeutico aggiuntivo nel trattamento di una patologia grave, riconosciuto a fronte di esiti clinicamente rilevanti (qualità delle prove).
- Secondo i dati del triennio 2014-2016 tra l'autorizzazione dell'EMA e la determina di prezzo e rimborso dell'Aifa passano do-



Lara Pippo
Head of Market Access
CSL Behring
Biotherapies for Life™



Laura Crippa
Head of Access
and External Affairs
Shire Italia

dici mesi (valore mediano). Per accelerare i tempi andrebbero utilizzati al meglio gli strumenti legislativi già disponibili, quali la legge 648/1996 per il contenimento della spesa farmaceutica, il decreto ministeriale per l'uso compassionevole di medicinali non ancora registrati, la procedura "100 giorni" e il fondo Aifa del 5 per cento per l'impiego, a carico del sistema sanitario, di farmaci orfani per il trattamento di malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura.

- La raccolta di dati è un processo chiave per la gestione e la cura di queste patologie. Tuttavia, ancora oggi i registri di patologia sono troppo frammentati e la raccolta avviene in maniera poco coordinata tra i diversi attori coinvolti. È necessaria una armonizzazione delle fonti, basata su una partnership tra i vari attori coinvolti, sia pubblici sia privati, una centralizzazione della raccolta dati e una elaborazione dei dati stessi fatta con competenze specifiche per trasformarli in evidenze usufruibili.
- Il Piano nazionale malattie rare, la produzione di linee guida basate sulle evidenze, la costruzione di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali ad hoc, la revisione dei Lea e della lista delle malattie in essi inserite, le reti di assistenza domiciliare integrata sono un punto di partenza, frutto di una crescente consapevolezza che fare meglio e di più si può, anche a vantaggio del cittadino e non solo del malato. Il processo però deve essere continuo e in costante aggiornamento, sotto la responsabilità di figure che agiscono con un preciso mandato da parte delle istituzioni socio-sanitarie.
- Non da ultimo, è importante facilitare e sostenere i programmi di formazione qualificata per le associazioni dei pazienti e i caregiver ai fini di una loro partecipazione attiva nella ricerca, nello sviluppo e nel monitoraggio dei farmaci, stesura di linee guida e dei percorsi assistenziali, nel percorso decisionale che li riguarda in prima persona.

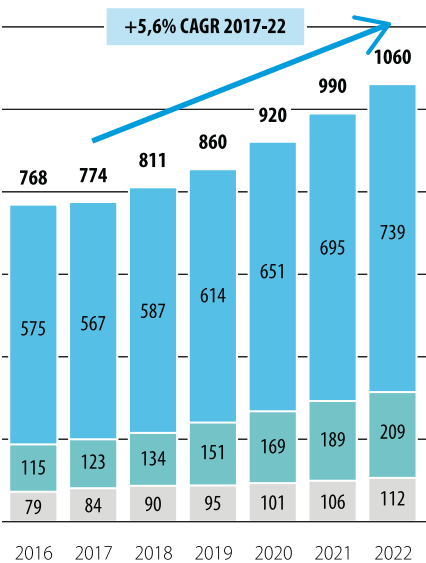
Essenzialmente il miglioramento del sistema salute passa dalla difesa di chi ha più bisogno.

La presa in carico della malattia rara, dalla diagnosi all'accessibilità del farmaco, è una grande sfida che – se ben affrontata – può essere presa come esempio di *best practice* anche per le malattie con un bacino di utenti molto ampio che presentano problematiche comuni. Ragionare in termini di numeri tenendo separato il mondo delle malattie rare da quello delle malattie più diffuse è svantaggioso. Essenzialmente il miglioramento del sistema salute passa dalla difesa di chi ha più bisogno: una volontà concreta di risolvere i problemi dei malati rari può aiutare a migliorare il sistema salute, anche quello dei grandi numeri, regolando la messa fuoco non più sul "volume" ma sul "valore".

1. Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Union 2009;L151:7-10.
2. Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – 2017. European medicines agency, 15 marzo 2018.
3. Osservatorio nazionale sull'impiego dei medicinali. L'uso dei farmaci in Italia. Rapporto nazionale 2016. Roma: Agenzia italiana del farmaco, 2017.



con obbligo di prescrizione



Fonte: Evaluate, maggio 2017.