

## Rari e orfani: il punto di vista dei professionisti sanitari

Quello delle malattie rare è un tema trasversale che non interessa nello specifico alcune categorie professionali. Per fotografare la conoscenza sulle malattie rare e la percezione delle problematiche che le contraddistinguono Forward ha quindi condotto la sua tradizionale survey coinvolgendo un campione eterogeneo di medici e ricercatori. Presentiamo qui un'anticipazione dei risultati.

### 1. DESCRIZIONE DEL CAMPIONE

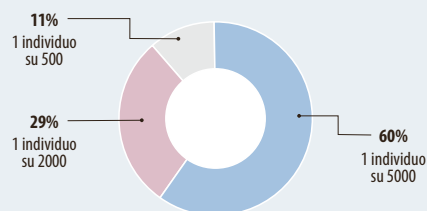
Il questionario della survey conteneva una decina di domande sulla dimensione del problema delle malattie rare e sulle difficoltà derivanti dall'esiguità della popolazione colpita. Complessivamente hanno risposto 564 professionisti sanitari e ricercatori, una parte dei quali incontrati a due congressi di medicina (Congresso nazionale della Società italiana di psicopatologia, Roma 21-24 febbraio; Conoscere e curare il cuore, Firenze 16-18 marzo) e un'altra parte raggiunti

attraverso le newsletter elettroniche del Pensiero Scientifico Editore indirizzate a medici specialisti, infermieri, tecnici, assistenti socio-sanitari, dirigenti sanitari e ricercatori. Il campione ha un'età media di **52 anni** con una maggiore presenza di professionisti maschi (**59% uomini** versus **41% donne**). Il **38%** dei rispondenti esercita la professione nel nord dell'Italia, il **34%** nel centro, il **20%** nel sud e il restante **8%** nelle isole.

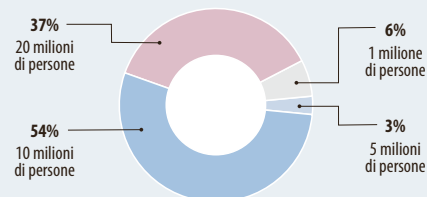
### 2. ANALISI DEI RISULTATI

■ Le prime domande mettevano alla prova la conoscenza della definizione di malattia rara e della dimensione del problema in Europa. Solo il **28%** del campione ha risposto correttamente che il valore soglia stabilito dall'Unione europea per classificare una malattia come rara è di 1 individuo su 2000, e solo l'**8%** si è avvicinato alla stima delle persone con malattia rara in Europa. La maggior parte ha scelto le risposte con i numeri più piccoli che intuitivamente vengono associate a una condizione di rarità, quando invece i numeri delle diverse malattie rare sommati tra di loro raggiungono un volume considerevole di quasi circa 30 milioni di persone colpite da una malattia rara solo in Europa (vedi infografica pp. 6-7).

**Una malattia è rara se si presenta di rado nella popolazione generale. Sa qual è il valore soglia stabilito in Europa per considerare rara una malattia?**

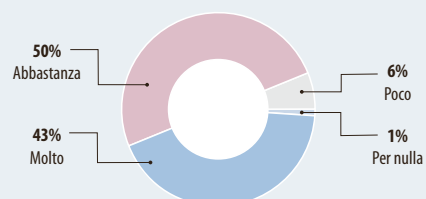


**Nei 25 paesi dell'Unione europea indicativamente secondo lei quanti soffrono di una malattia rara?**



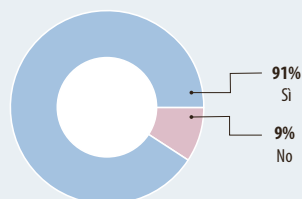
■ Dalla survey emerge però che le malattie rare vengono percepite come un problema sanitario e sociale preoccupante da non sottovalutare. Solo il **7%** dei rispondenti le considera una questione poco e per nulla preoccupante.

**Quanto ritiene preoccupante la questione delle malattie rare in Italia?**



■ Uno dei problemi della rarità è quello dello sviluppo di farmaci cosiddetti orfani che proprio a causa dell'esiguità della popolazione colpita non rappresentano un mercato appetibile per l'industria. Più di due terzi del campione considera giusto che lo stato incentivi le aziende del farmaco con delle agevolazioni ad hoc. Mentre non vi è un accordo comune sull'impiego di standard di valutazione di efficacia differenti finalizzati a incoraggiare gli investimenti in questo ambito: quattro risponditori su dieci non sono favorevoli e quattro su dieci lo sono ma a condizione che vi sia un attento controllo nella fase di post-marketing indicando che la normativa sarebbe migliorabile. Il processo può infatti essere viziato, per esempio dall'estensione delle indicazioni terapeutiche dei medicinali designati come orfani ad altre patologie successivamente alla autorizzazione alla loro immissione in commercio.

**Ritiene giusto che lo stato incentivi economicamente le compagnie farmaceutiche a sviluppare e commercializzare farmaci destinati a pazienti affetti dalle malattie "orfane" rare?**



**Ritiene giusto che per le malattie rare si utilizzino standard di valutazione differenti (per esempio, limitate prove di efficacia e sicurezza, accelerazione dei tempi) rispetto a tutti gli altri farmaci?**

