



FDA

1979

Fda e Nih chiedono più risorse per i farmaci con valore commerciale limitato.



1979-80

Patient advocacy: si forma la prima organizzazione statunitense di difesa dei pazienti con malattie rare.

NPAF
National Patient Advocate Foundation

1980

Elephant Man, il film di David Lynch che vede protagonista Merrick, afflitto dalla sindrome di Proteo.

1984

Un emendamento dell'Oda introduce la designazione di malattia rara e farmaco orfano.



1983

Ronald Reagan firma l'**Orphan drug act** (Oda) finalizzato a incoraggiare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per le malattie rare.

Il primo farmaco orfano approvato negli Usa: **Panhematin** per il miglioramento degli attacchi ricorrenti di porfiria acuta intermittente.

Negli Usa nasce la **National organization for rare disorders** (Nord).



Philippe Gaucher



1991

L'Fda approva **Ceredase**, una terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine per la malattia di Gaucher: 150mila dollari per un anno di terapia.

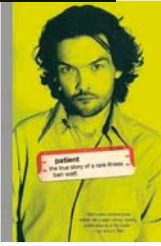


A **Singapore** entra in vigore l'**Orphan drugs exemption** che definisce i farmaci orfani e il quadro legale per le importazioni dei farmaci.



1993

Il **Giappone** intraprende un programma di sviluppo dei farmaci con l'introduzione di una domanda di ammissione semplificata per i nuovi farmaci orfani.



1996

Patient: the true story of a rare illness: il libro autobiografico del cantante inglese Ben Watt, colpito da una malattia rara autoimmunitaria.

1997

Viene fondata **EURORDIS**, che rappresenta 798 organizzazioni di malati in 69 paesi.



Il congresso statunitense approva un nuovo **incentivo per lo sviluppo** di farmaci orfani che dispensa le aziende dalle spese amministrative.

L'**Fda modernization act** riconosce i pazienti pediatrici come "orfani terapeutici".

In **Australia** decolla il primo programma ad hoc per i farmaci orfani.



La moltitudine dei numeri rari

Abbandonare la posizione marginale delle malattie rare e restituire una dignità individuale a chi ne è colpito

“L ei ha idea di che genere di vita deve avere avuto?” “Sì, credo di sì”. “No, non credo Treves, no no. Non è possibile arrivarci neanche con l'immaginazione”.

Il dialogo tra Francis Carr-Gomm, presidente del London Hospital, e Frederick Treves, chirurgo che “scoprì” il caso e si prese cura della persona di Joseph Merrick, è uno dei momenti chiave del film di David Lynch *Elephant man*. Nelle parole dei due personaggi si legge tutto il peso della distanza che separa la compassione dalla comprensione del vissuto delle persone che soffrono di una patologia che, oltre a essere terribilmente invalidante, è anche poco conosciuta e fonte di stigma per il malato. Non è un caso che la malattia di Merrick era stata

identificata come neurofibromatosi fino a quando, nel 1996, Anita Sharma del Royal London Hospital comunicò che si trattava in realtà di un rarissimo caso di sindrome di Proteo. Di fronte allo smarrimento dovuto alla mancata conoscenza, la risposta più frequente è la paura, la contenzione e la fuga.

Un elemento che accomuna molte delle patologie rare oggi conosciute è la necessità che siano oggetto di ricerca: più intensa e sistematica, soprattutto migliore. Come vediamo nella timeline che ricostruisce sinteticamente alcuni momenti chiave della storia recente, l'impulso dato dalle istituzioni per dare importanza allo studio delle malattie rare è stato assai forte negli ultimi decenni. Dall'*Orphan drug act* firmato da

Ronald Reagan nel 1983 al progressivo aumento della presenza di queste problematiche nei piani sanitari nazionali, nei bandi per la ricerca dell'Agenzia italiana del farmaco fino all'introduzione di decine di codici di esenzione per malattie rare all'interno dei livelli essenziali di assistenza: tutto sembra sottolineare non solo l'abbandono di una posizione marginale delle malattie rare nella sanità dei paesi avanzati, ma anche la restituzione di quella dignità individuale che era il filo rosso che sosteneva una delle prime biografie del signor Merrick, quella dello psicologo Ashley Montagu, uscita nel 1971.

La fortuna di Merrick sarebbe stata quella di aver avuto il supporto di una madre capace di metterlo nella condizione di “amare, la-



RARE DISEASE DAY®

2008

Viene istituita la **Giornata delle malattie rare**, per aumentare la consapevolezza sulle malattie rare e sull'impatto che hanno sulla vita di pazienti e familiari.

In Italia nasce il **Centro nazionale malattie rare** con la missione di svolgere attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e farmaci orfani, finalizzata a prevenzione, trattamento e sorveglianza delle stesse.



2006

I Nih statunitensi annunciano la formazione del **Rare diseases clinical research network** con un fondo di 55 milioni di dollari per la ricerca.

Il **Psn 2006-2008** incoraggia il potenziamento della rete per le malattie rare attraverso lo sviluppo di azioni miranti a migliorare le possibilità di cura.

2003

Il **Psn 2003-2005** riconosce le malattie rare come un problema sociale importante.



2005

Nel bando Aifa per la **ricerca indipendente** prendono posto le malattie rare.

Icord: si tiene a Stoccolma il primo meeting internazionale sulle malattie rare e i farmaci orfani.

In Svizzera viene fondata la **Drugs for neglected diseases initiative**, un'organizzazione non profit indipendente per lo sviluppo di farmaci per le malattie neglette.



Drugs for Neglected Diseases initiative

2012

L'Oms pubblica una "tabella di marcia" per l'eradicazione e il controllo delle malattie tropicali neglette. A Londra viene fondata la **Uniting to Combat NTDs**.



2016

Uno sguardo raro, il primo festival di cinema dedicato alle malattie rare descritte in cortometraggi, documentari e spot.



2017

I **nuovi Lea** introducono 134 nuovi codici di esenzione per 201 malattie rare.

Nascono le **reti di riferimento europee**, che riuniscono i prestatori di assistenza sanitaria di tutta Europa per affrontare patologie complesse o rare.

La Fda approva **Luxturna™**, la prima terapia genica per una malattia rara. Cura una forma rara di cecità con cause genetiche, a un costo di 425.000 dollari per occhio.

Rare Lives, un viaggio fotografico sulla vita quotidiana dei malati rari: 7 i paesi visitati, 70 le famiglie coinvolte.



2018

"**Con la ricerca le possibilità sono infinite**" è lo slogan della decima edizione del Rare Diseases Day.



Ministero della Salute

1998

Per la prima volta in Italia, il **Piano sanitario nazionale** (Psn) 1998-2000 individua tra i suoi obiettivi di salute la sorveglianza delle patologie rare.

2000

Con un nuovo regolamento, l'Ue stabilisce le disposizioni per l'assegnazione della qualifica di "medicinale orfano", di "medicinale simile" e "climicamente superiore".

Farmindustria e Uniamo firmano un protocollo d'intesa per sollecitare politici e istituzioni a sviluppare la ricerca sui farmaci orfani.

2001

Con il decreto ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279: viene istituita la **Rete nazionale per le malattie rare**.

Il **Psn 2001-2003** inserisce la sorveglianza delle patologie rare quale obiettivo specifico per portare la sanità italiana in Europa.

Il favoloso mondo di Amélie racconta la storia di Amélie e del suo vicino di casa colpito da osteogenesi imperfetta.



1999

L'Unione europea adotta il regolamento **Ce 141/2000** riguardante i farmaci orfani ispirato al regolamento statunitense. Istituisce all'interno dell'Ema il **Committee for orphan medical products**.



vorare e giocare": la chiave per la restituzione di dignità, pertanto, potrebbe essere quella dell'accoglienza, dell'accudimento precoce, della cura, in poche parole. Resta il problema aperto della compatibilità della necessità di un'attenzione personalizzata per la ricerca e l'assistenza di piccole popolazioni di pazienti con la sostenibilità dei complessivi costi del sistema sanitario. Un potenziale attrito - quello tra generale e particolare - che si sperimenta ormai quotidianamente a tanti livelli, come conferma anche un dialogo immaginario tra un medico e un paziente postato su Twitter da Trisha Greenhalgh: "Doctor: Don't confuse your Google search with my 6y at medical school. | Patient: Don't confuse the 1-hour lecture you had on my condition with my 20y of living with it".

G G C A T T A C T
C C G T A A T G A

