

Le malattie rare sono caratterizzate dalla bassa prevalenza ed un elevato grado di completezza e queste caratteristiche comportano i due maggiori fattori di difficoltà per diagnosi e cura oltre che rappresentare la causa dello scarso interesse per il loro studio, la produzione di farmaci e l'istituzione di piani sanitari e di assistenza. Per questa assenza di attenzioni vengono definite malattie "orfane".

Sono inoltre malattie cronicamente debilitanti e invalidanti, in alcuni casi degenerative e troppo spesso letali. Generano disabilità ad espressione multipla con gravi conseguenze sul piano della funzionalità. Tali disabilità accentuano il senso di isolamento, possono divenire fonte di discriminazione e limitare l'individuo per quanto concerne l'istruzione, la professione e i rapporti relazionali. Questi aspetti comportano per il malato perdita di autonomia e di capacità produttiva; implicano per ciò il sostegno della famiglia e la presa in carico da parte dell'intera società. Spesso per questi malati si manifesta anche la depressione causata soprattutto dalla solitudine in cui si trovano ad affrontare sofferenze, paure, costi elevati per farmaci e indagini mediche. Le malattie rare si distinguono per incidenza e gravità con percentuale variabile in America, Giappone, Europa. In Europa si considera rara una patologia che colpisce 5 casi ogni 10.000 individui e si stima che ognuna di queste patologie colpisca 246 persone in 27 stati membri dell'unione europea. Se si considera che le malattie rare

sono circa 5000/8000 si ottiene un'incidenza in Europa di almeno 15.000.000 di malati rari

. Si deve inoltre considerare che le malattie rare rappresentano il 10% delle malattie conosciute

. Alcune di queste colpiscono una percentuale più bassa delle altre: circa una persona su 100.000 come l'emofilia

o addirittura molto meno come la malattia di Pompe

. Questi malati sono maggiormente a rischio di abbandono ed

invisibilità

. Lo studio delle malattie molto rare diventa difficile per la casistica scarsa e isolata e la produzione di farmaci così detti "orfani

" non trova fonti di finanziamento per la bassa incidenza sociale e il mancato recupero delle spese sostenute. Le malattie rare sono inoltre caratterizzate dall'età del paziente all'esordio

dei primi sintomi; circa la metà delle m.r. sono diagnosticabili alla nascita o durante l'infanzia, le altre si manifestano in età adulta. La gran parte di queste malattie ha origine

genetica

, ma molte altre possono avere cause ambientali o essere forme o complicazioni rare di patologie comuni. I

sintomi

sono in alcuni casi

sottovalutati

e

depistanti

, comuni a tante patologie e necessitano di un approccio multidisciplinare

per portare ad una diagnosi. Quando la diagnosi è tardiva non vi è accesso alle cure e in alcuni casi questo compromette notevolmente la possibilità di controllare l'evoluzione delle malattie che degenerano e se non curate in tempo uccidono. Queste malattie vengono come i farmaci definite "

orfane

" per lo stato di abbandono da parte della ricerca, della sanità pubblica,

della societ . Qualcosa sta per~ cambiando e la comunit  europea si sta attivando per affrontare e risolvere questa emergenza. Innanzi tutto il Parlamento Europeo ha emanato protocolli e dato direttive che riconoscono le problematiche comuni a tutte queste patologie e che tutelano i diritti del malato . Questo ha favorito il costituirsi di una rete senza la quale il dibattito sulle problematiche mediche, sociali, assistenziali era frammentato in quanto affrontava isolatamente i diversi aspetti di ogni singola malattia. La ricerca e lo studio di queste malattie soprattutto quelle molto rare necessita la collaborazione tra equipe anche per l'accesso a dati e materiale biologico raccolti. Un importante ruolo viene riconosciuto in questo percorso alle associazioni di pazienti , "preziosi alleati" per dare maggiore visibilit  al problema delle malattie rare.

Quante sono le Malattie Rare?

La Malattie Rare (riconosciute) sono circa 7000 e di queste pi  di 4000 di origine genetica. Spesso si manifestano nei primi anni di vita e sono gravemente invalidanti. Prese singolarmente sembrano poco diffuse ma tutte insieme rappresentano circa il 10% delle malattie croniche.

Quali sono i problemi principali legati alla cura delle Malattie Rare?

Le Malattie Rare vengono diagnosticate spesso in ritardo per la molteplicita' della sintomatologia spesso depistante e la loro natura subdola. Spesso richiedono competenze multidisciplinari e pertanto vengono trattate con difficolt . Uno dei grossi problemi inerenti alla cura delle malattie rare e' che non sono attualmente riconosciute dal Sistema Sanitario Nazionale. Questo comporta un dispendio enorme da parte dei pazienti e delle loro famiglie sia per le indagini e gli esami, sia per le cure e i farmaci.

Quali sono i problemi che intralciano la ricerca sulle Malattie Rare?

Innanzitutto lo scarso numero di pazienti affetti dalle singole patologie rappresenta un ostacolo per la ricerca sia da parte dei gruppi di ricerca istituzionali sia da parte delle grandi industrie farmaceutiche che indipendentemente dall'aspetto etico del loro operare, restano pur sempre "aziende" e come tali seguono le leggi del mercato: richiesta/offerta/produzione. I costi della ricerca per un nuovo farmaco raggiungono cifre che per il mancato futuro guadagno sono insostenibili.

L'Unione Europea ha preso una posizione rispetto alla ricerca sulle Malattie Rare con una normativa che la incentivi?

I primi a favorire lo sviluppo e la ricerca di farmaci per malattie rare furono gli Stati Uniti, nel 1983, che introdussero l'Orphan Drug Act, seguiti da Giappone, Singapore e Australia.

L'Unione Europea è intervenuta, invece, nel settore dei Farmaci per le Malattie Rare solo nel 2000.

Il Regolamento 141/2000/CE, entrato in vigore il 22 gennaio 2000 e diventato operativo il 27 aprile dello stesso anno.

In base a questo Regolamento le Industrie Farmaceutiche possono chiedere all'Agenzia Europea per la valutazione dei farmaci (EMA) la designazione di alcuni loro prodotti come "Orfani".

Questa designazione viene concessa da un comitato denominato COMP ("Committee for Orphan Medicinal Products"), costituito da 21 rappresentanti:

- uno per ogni stato membro
- tre rappresentanti di associazioni dei pazienti
- tre membri proposti dall'EMA.

Il sostegno previsto dal regolamento Europeo all'industria farmaceutica per la ricerca e lo sviluppo di medicinali orfani si realizza attraverso:

- il diritto all'esclusività di mercato
- procedure agevolate al momento della registrazione
- assistenza nella stesura dei protocolli
- esenzione dal pagamento delle tasse registrative a livello europeo

L'introduzione di questi incentivi ha già dato i primi risultati.

Dall'atto della sua emanazione ad oggi sono state concesse 190 designazioni orfane dal COMP.

Quali sono le priorit  di una adeguata riforma sanitaria sulle Patologie Rare?

- l'identificazione di centri nazionali di riferimento e presidi ospedalieri ad essi collegati per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare e la costituzione di una rete di comunicazione tra questi;
- l'avvio di un programma nazionale di ricerca per la prevenzione, la diagnosi precoce, l'assistenza e l'identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- lo sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualit  della vita dei pazienti affetti da malattie rare;
- la realizzazione di programmi informativi rivolti a pazienti e ai loro familiari.
-