



CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini - Sala delle Colonne
Roma, 1 dicembre 2011



“SIAMO RARI... MA TANTI”
STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE
UN ANNO DOPO

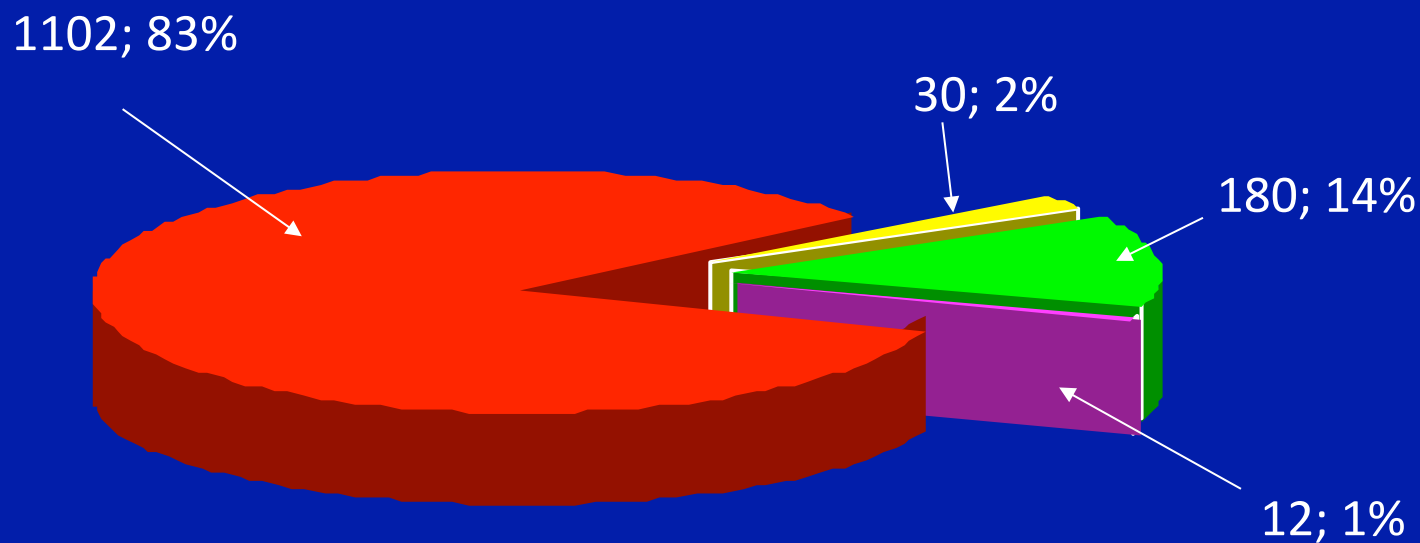
LA PAROLA ALLE ASSOCIAZIONI E
ALLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE DI SETTORE

Francesco Rossi
Presidente eletto SIF



Breve presentazione della SIF composizione soci

N. totale soci: 1324



 Soci Ordinari  Soci Sostenitori  Soci Giovani  Soci Onorari



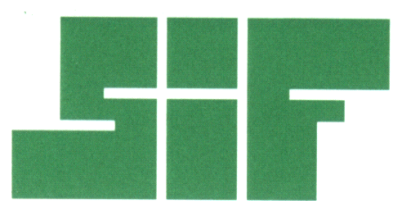
La SIF a sostegno della ricerca dei giovani

Ricerca e Formazione

- 20 Premi Farmindustria SIF per i migliori lavori pubblicati (10 nel 2010 e 10 nel 2011)
- 10 premi dell'importo di € 10.000 cadauno per giovani soci SIF di età massima 38 anni (5 nel 2010 e 5 nel 2011)
- 10 premi consistenti in un attestato per giovani ricercatori dell'industria farmaceutica età massima 40 anni (5 nel 2010 e 5 nel 2011)
- 50 borse di studio per soggiorni presso laboratori di ricerca esteri
- 34 borse di studio per la partecipazione a *meeting* internazionali (*Worldpharma 2010; Shock 2011; ISPE 2011; IX Summer School of Neuroscience "Pain"; XIV European Shock Society*)
- 44 premi per coloro che collaborano a SIF Farmaci in evidenza e SIF Farmacogenetica



- **Edicola Virtuale**
 - ✓ Quaderni della SIF
 - ✓ SIF Informa
 - ✓ SIF Farmaci in Evidenza
 - ✓ SIF Farmacogenetica
 - ✓ Farmacovigilanza.org
- **Rivista ufficiale: *Pharmacological Research***
 - Editor in Chief: Francesco Visioli
 - Associate Editor: Emilio Clementi



Sezioni e Gruppi di ricerca

Anno di istituzione	Sezioni - Gruppi
1990	Farmacologia clinica
2004	Farmacologia di genere
2008	Farmacogenetica
2009	Vaccinology and Immunotherapeutics
2011	Farmacogenomica
<i>work in progress</i>	Farmacologia Oncologica
<i>work in progress</i>	Farmacologia del Dolore
<i>work in progress</i>	Farmacologia della Neurodegenerazione
<i>work in progress</i>	Farmacoepidemiologia e Farmacoeconomia



Gruppi di ricerca sulle malattie rare

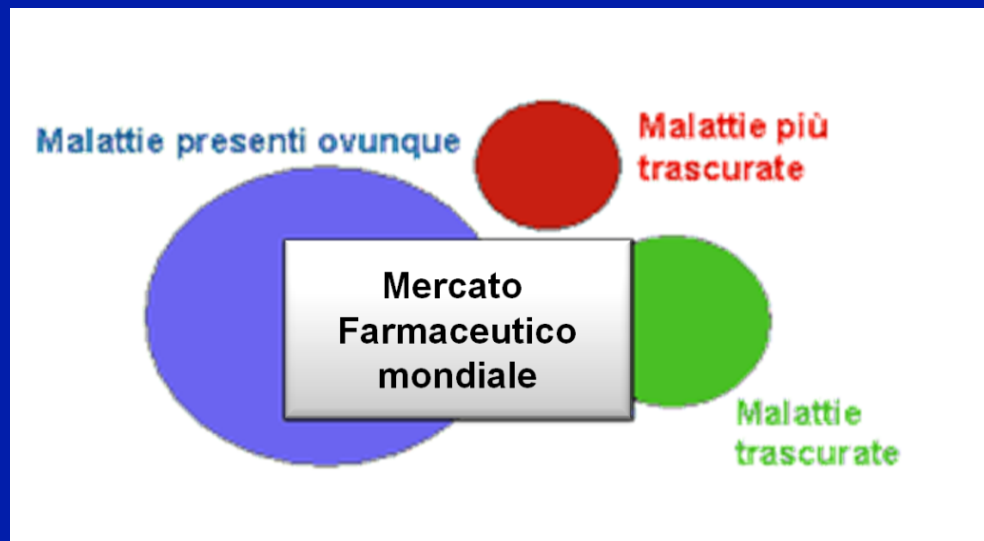
Gruppi di Farmacologia	Strutture
Prof.ssa Diana Conte Camerino	Dipartimento Farmacobiologico, Università di Bari "A. Moro"
Prof. ssa Annamaria De Luca	
Prof Alfredo Gorio	Dipartimento di Farmacologia clinica, A.O. "San Paolo", Polo Universitario, Milano
Prof Emilio Clementi	Unità operativa di Farmacologia Clinica, A.O. "Sacco", Università di Milano
Dr. Marco Prosdocimi	Associazione <i>Rare partners</i>
Prof. Silvio Garattini	Istituto per le Ricerche Mario Negri
Dr. Giovanni Gaviraghi	Siena Biotech S.p.A.
Prof. Lucio Rovati	Rottapharm

Soci SIF che hanno risposto alla nostra indagine in merito alla partecipazione a studi sulle malattie rare e farmaci orfani



Mercato Farmaceutico Mondiale

La campagna di accesso ai farmaci concentra il proprio intervento sulle malattie trascurate e le cosiddette **malattie più trascurate**



-In blu, le malattie globali, come i **tumori**, le **malattie cardiovascolari**, le **metaboliche**

-In **verde**, le malattie trascurate, come la **malaria** e la **tubercolosi**

-In **rosso**, le malattie più trascurate, come la **tripanosomiasi africana** (più nota come malattia del sonno), la **malattia di Chagas**, le **leishmaniosi**



MALATTIE RARE - OMS

- L'OMS definisce **rara** una **malattia** che **colpisce 5 individui su 10.000**. Le malattie rare sono gravi, invalidanti e per l'80% di natura genetica
- Sono state individuate, ad oggi, 7.000 patologie rare (10% delle patologie umane note)
- Nelle pubblicazioni scientifiche vengono descritte circa 5 nuove malattie ogni settimana



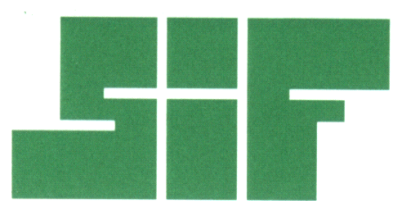
Alcuni esempi di malattie rare

- ABETALIPOPROTEINEMIA
- AGAMMAGLOBULINEMIA
- ALBINISMO
- AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER
- ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
- ANEMIA DI FANCONI
- COREA DI HUNTINGTON
- CANALOPATIE EREDITARIE
- DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE
- DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI
- DISTROFIA CORNEALE MACULARE
- DISTROFIA DI BECKER
- DISTROFIA DI DUCHENNE
- DISTROFIA IALINA DELLA RETINA
- DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
- EMOCROMATOSI EREDITARIA
- EMOFILIA A
- EMOFILIA B
- FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
- FRUTTOSEMIA
- GALATTOSEMIA
- GLIOMASTOMA MULTIFORME
- ITTIOSI CONGENITA
- LEUCODISTROFIA METACROMATICA
- LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
- MALATTIA DI FABRY
- MALATTIA DI STARGARDT
- MIOPATIA CENTRONUCLEARE
- NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
- OMOCISTINURIA
- PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA
- RETINITE PIGMENTOSA
- TALASSEMIE
- SCLEROSI TUBEROSA



La ricerca e le malattie rare

- La ricerca sulle malattie rare è insufficiente perché è difficile individuare i pazienti per gli studi clinici
- Non ci sono dati epidemiologici su quanti pazienti presentano quella data malattia, dove si trovano e quali cure hanno ricevuto



Differenze legislative tra US e UE per le malattie rare

	US	UE
Quadro legale	Orphan Drug Act (1983)	Regolamento (CE) N°141/2000 (2000)
Autorità amministrative coinvolte	FDA / OOPD (Divisione farmaci orfani)	EMA / COMP (Commissione per i Farmaci Orfani)
Prevalenza della malattia, che giustifica la designazione orfana	7 casi ogni 10.000 individui	5 casi ogni 10.000 individui
Popolazione affetta	20 milioni	25-30 milioni
Stima della prevalenza	7,5 per 10.000 individui	6, 6-8 per 10.000 individui

Fonte: www.orpha.net

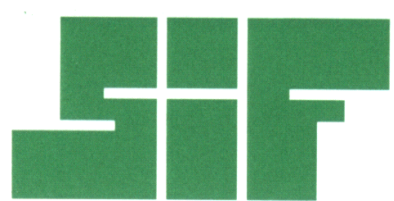


Farmaci per la cura delle malattie rare: FARMACI ORFANI

Per le malattie rare occorre trovare farmaci specifici che vengono definiti “orfani”.

Un farmaco è classificato come orfano:

- nei casi in cui sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una malattia che **colpisce meno di 5** individui su 10.000 **in EU (meno di 7,5 in US)**
- quando sia **destinato alla cura di una malattia grave o invalidante** e che, in mancanza di incentivi, la sua **commercializzazione risulti improbabile**



Differenze tra US e UE nella ricerca dei farmaci orfani

	US	UE
Esclusiva commerciale	7 anni	10 anni
Fondi per la ricerca	programmi dell'NIH* e altri	"FP7" + incentivi nazionali
Riconsiderazione delle domande per le designazioni orfane	no	si (ogni 6 anni)
Assistenza tecnica per l'elaborazione della richiesta	si	si
Procedura commerciale accelerata	si	si (attraverso la procedura centralizzata)

Fonte: www.orpha.net



Situazione US (dal 01/01/1983 al 24/11/2011)

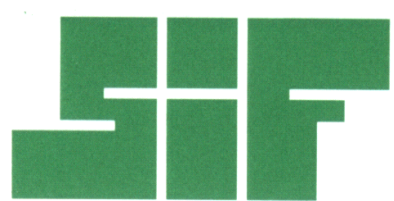
U.S. Food and Drug
Administration



Department of
Health and
Human Services

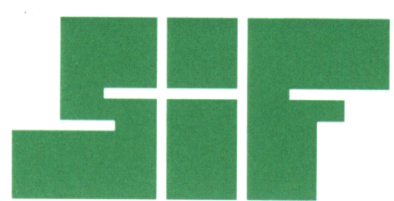
- 2.520 farmaci riconosciuti orfani
- 393 farmaci approvati per il trattamento di 9 milioni di pazienti affetti da malattie rare

<http://www.accessdata.fda.gov/scripts/opdlisting/ood>



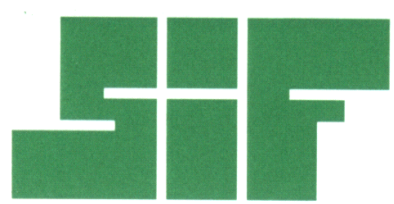
Lista dei farmaci orfani approvati dall' OOPD/ FDA dal 01/08/2011 al 24/11/2011

Generic name	Trade name	Designated date	Approved indication	Exclusivity Start Date	Company
Centruroides Immune F(Ab)2	ANASCORP	12/06/2000	Treatment of clinical signs of scorpion envenomation	04/08/2011	Rare Disease Therapeutics, Inc.
Vemurafenib	ZELBORAF	20/12/2010	Treatment of unresectable or metastatic melanoma with the BRAFV600E mutation as detected by an FDA-approved test.	17/08/2011	Hoffmann-La Roche, Inc.
Brentuximab Vedotin	ADCETRIS	30/01/2007	The treatment of patients with Hodgkin lymphoma after failure of autologous stem cell transplant (ASCT) or after failure of at least two prior multi-agent chemotherapy regimens in patients who are not ASCT candidates	19/08/2011	Seattle Genetics, Inc.
Brentuximab Vedotin	ADCETRIS	23/10/2008	The treatment of patients with systemic anaplastic large cell lymphoma (sALCL) after failure of at least one prior multi-agent chemotherapy regimen	19/08/2011	Seattle Genetics, Inc.
Icatibant	FIRAZYR	25/11/2003	Treatment of acute attacks of hereditary angioedema in adults 18 years of age and older	25/08/2011	Shire Orphan Therapies
Crizotinib	XALKORI	13/09/2010	Treatment of patients with locally advanced or metastatic non-small cell lung cancer (NSCLC) that is anaplastic lymphoma kinase (ALK)-positive as detected by an FDA approved test	26/08/2011	Pfizer, Inc.



Lista dei farmaci orfani approvati dall' OOPD/ FDA dal 01/08/2011 al 24/11/2011 (cont.)

Generic name	Trade name	Designated date	Approved indication	Exclusivity Start Date	Company
Infliximab	REMICADE	12/11/2003	For reducing signs and symptoms and inducing and maintaining clinical remission in pediatric patients 6 years of age and older with moderately to severely active ulcerative colitis who have had an inadequate response to conventional therapy	23/09/2011	Janssen Biotech Inc.
Eculizumab	SOLIRIS	29/04/2009	For the treatment of atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS)	23/09/2011	Alexion Pharmaceuticals, Inc.
Deferiprone	FERRIPROX	12/12/2001	Treatment of patients with transfusional iron overload due to thalassemia syndromes when current chelation therapy is inadequate	14/10/2011	ApoPharma, Inc. A Division of
Clobazam	ONFI	18/12/2007	Adjunctive treatment of seizures associated with Lennox-Gastaut Syndrome inpatients 2 years of age or older	21/10/2011	Lundbeck, Inc.
Ruxolitinib Phosphate	JAKAFI	05/09/2008	Treatment of patients with intermediate or high-risk myelofibrosis, including primary myelofibrosis, post-polycythemia vera myelofibrosis and post-essential thrombocythemia myelofibrosis	16/11/2011	Incyte Corporation



- Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio, emanato il 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'UE e prevede incentivi al fine di stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare
- È fortemente attesa per i prossimi anni la sperimentazione di farmaci orfani da parte sia di clinici che medici di famiglia e pediatri di libera scelta



Situazione UE: incentivi per la ricerca dei farmaci orfani

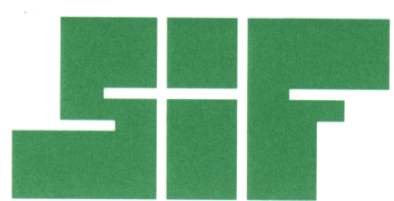
- Esclusiva di mercato per 10 anni
- assistenza nell'elaborazione dei protocolli
- accesso alla procedura centralizzata di autorizzazione all'immissione in commercio

Fonte: Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 16 Dicembre 1999



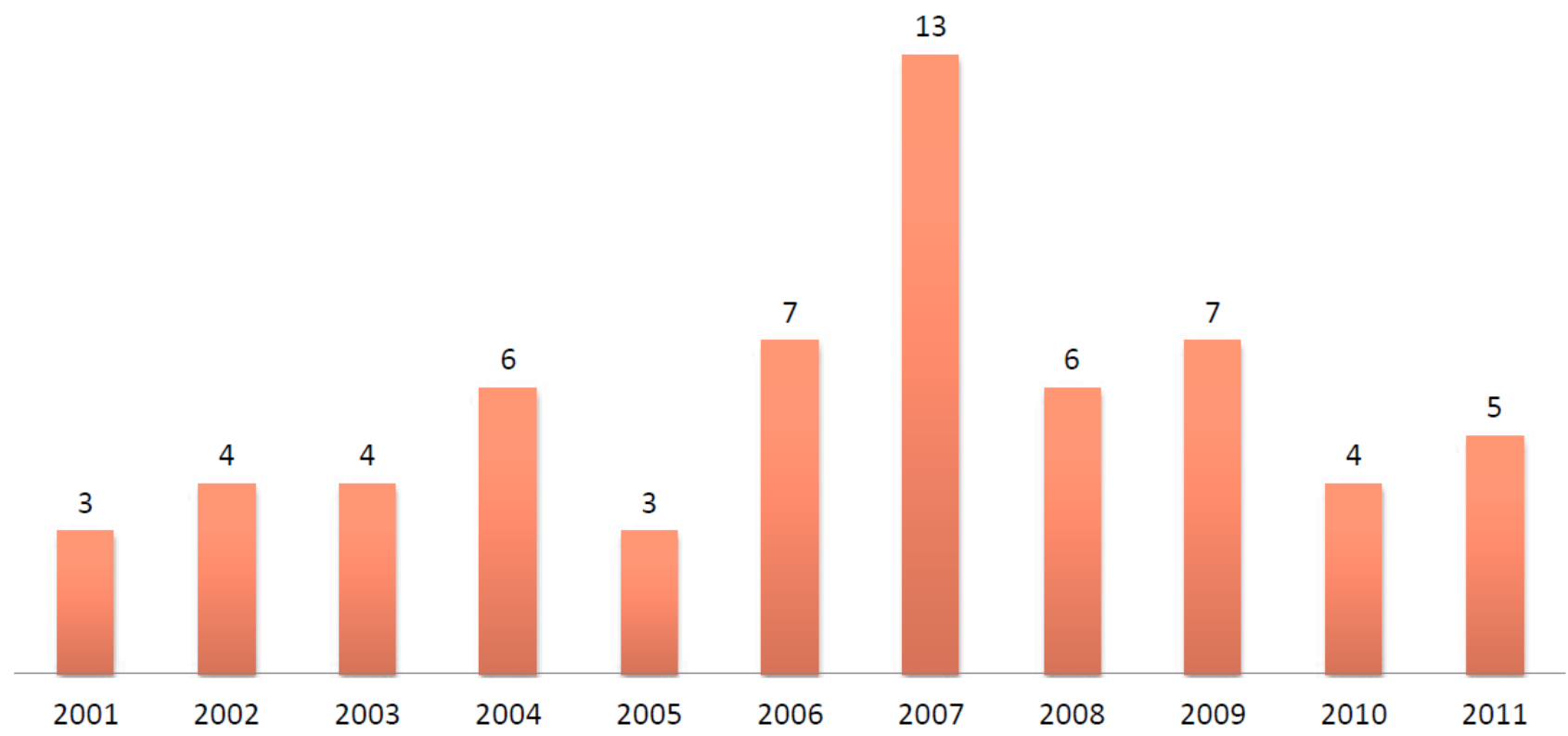
Situazione UE: approvazione farmaci orfani

- Il Comitato Europeo per i prodotti medicinali orfani ha approvato 3 nuovi farmaci nel 2000 per il trattamento specifico di 2 malattie rare (Malattia di Fabry, AIDS)
- Dal 2001 ad oggi, sono stati approvati in Europa 62 farmaci designati come “farmaci orfani” (in accordo al Regolamento (CE) n. 141/2000) e autorizzati all’immissione in commercio (AIC) europea



Farmaci orfani approvati in Europa con designazione di “farmaco orfano” e con AIC europea (dal 2001 al 2011)

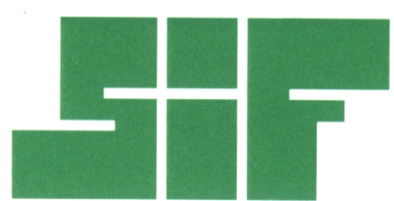
Number of orphan drugs in Europe with European orphan designation and European marketing authorisation by date of MA





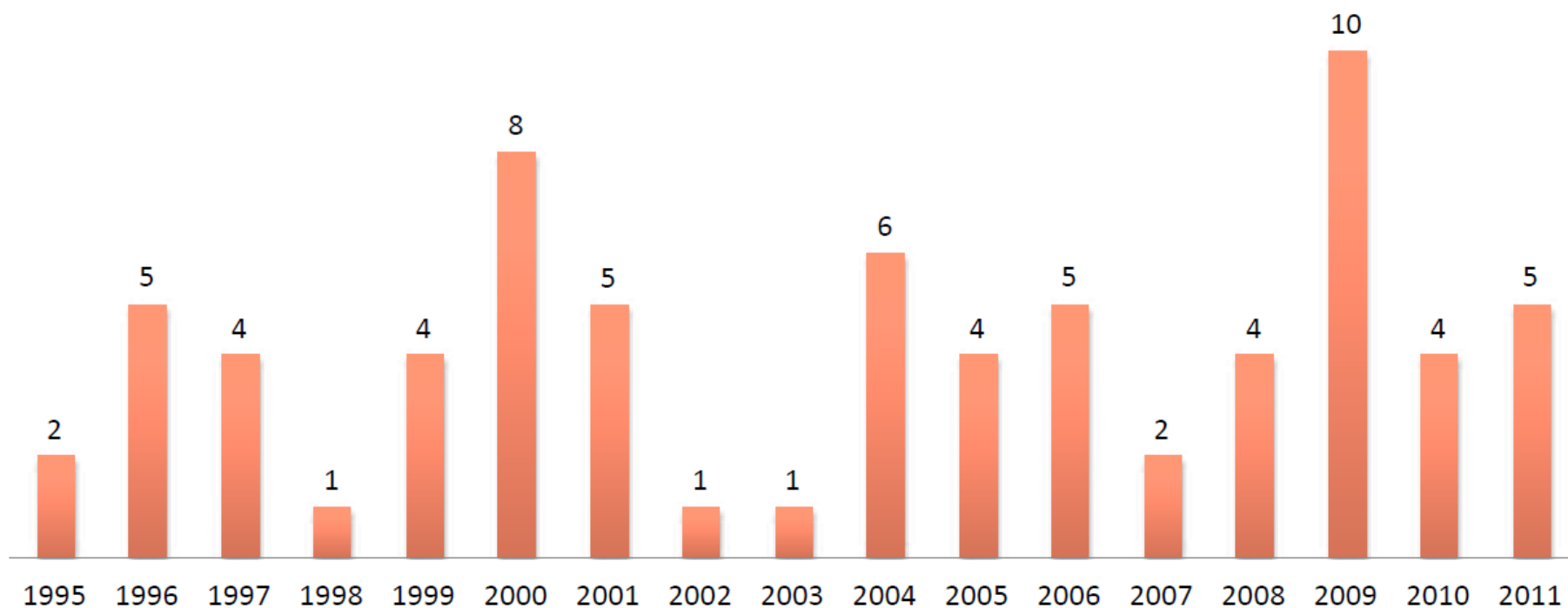
Lista di farmaci con designazione di “farmaco orfano” e con AIC europea approvati in Europa nel 2011

Generic name	Trade name	Approved indication	Exclusivity Start Date	Company
Pirfenidone	ESBRIET	In adults for the treatment of mild to moderate Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)	28/02/2011	InterMune Europe Ltd.
Tobramycin	TOBI PODHALER	Suppressive therapy of chronic pulmonary infection due to Pseudomonas aeruginosa in adults and children aged 6 years and older with cystic fibrosis	20/07/2011	Novartis Europharm Ltd
Everolimus	VOTUBIA	Treatment of patients aged 3 years and older with subependymal giant cell astrocytoma (SEGA) associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who require therapeutic intervention but are not amenable to surgery. The evidence is based on analysis of change in SEGA volume. Further clinical benefit, such as improvement in disease-related symptoms, has not been demonstrated	02/09/2011	Novartis Europharm Ltd
Hydrocortisone	PLENADREN	Treatment of adrenal insufficiency in adults	03/11/2011	Eisai Ltd.
Tafamidis	VYNDAQEL	Treatment of transthyretin amyloidosis in adult patients with stage 1 symptomatic polyneuropathy to delay peripheral neurologic impairment	16/11/2011	Pfizer Specialty UK Ltd



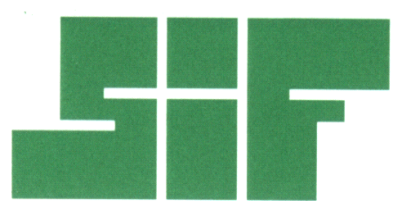
Farmaci orfani approvati in Europa con AIC europea ma senza precedente designazione di farmaco orfano (dal 1995 al 2011)

Number of orphan drugs in Europe with European market authorisation without prior orphan designation in Europe by date of MA



Orphanet: Report Series - List of Orphan Drugs in Europe. January 2012

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf



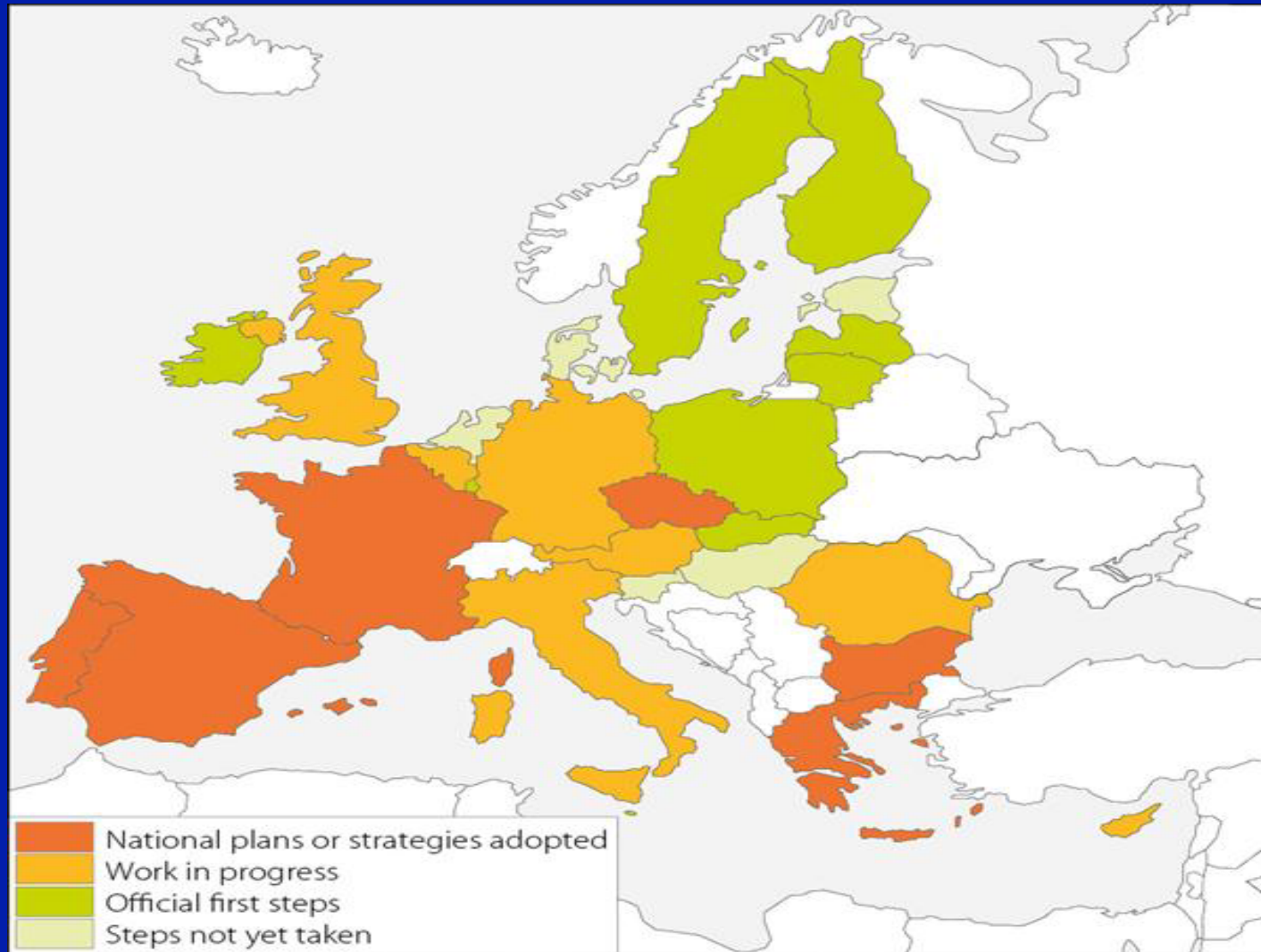
Lista di farmaci orfani con AIC europea ma senza precedente designazione di farmaco orfano approvati in Europa nel 2011

Generic name	Trade name	Approved indication	Exclusivity Start Date	Company
Tegafur/Gimeracil/ Oteracil	TEYSUNO	In adults for the treatment of advanced gastric cancer when given in combination with cisplatin	14/03/2011	Nordic Group BV
Human normal immunoglobulin (SCIg)	HIZENTRA	Replacement therapy in adults and children in primary immunodeficiency syndromes such as: <ul style="list-style-type: none"> - congenital agammaglobulinaemia and hypogammaglobulinaemia - common variable immunodeficiency - severe combined immunodeficiency - IgG subclass deficiencies with recurrent infections - Replacement therapy in myeloma or chronic lymphocytic leukaemia with severe secondary hypogammaglobulinaemia and recurrent infections 	14/04/2011	CSL Behring GmbH
C1 inhibitor (human)	CINRYZE	Treatment and pre-procedure prevention of angioedema attacks in adults and adolescents with hereditary angioedema (HAE). Routine prevention of angioedema attacks in adults and adolescents with severe and recurrent attacks of hereditary angioedema (HAE), who are intolerant to or insufficiently protected by oral prevention treatments, or patients who are inadequately managed with repeated acute treatment	15/06/2011	ViroPharma SPRL
Midazolam	BUCCOLAM	Treatment of prolonged, acute, convulsive seizures in infants, toddlers, children and adolescents (from 3 months to < 18 years)	05/09/2011	ViroPharma SPRL
Piperaquine tetraphosphate/ dihydroartemisinin	EURARTESIM	Treatment of uncomplicated Plasmodium falciparum malaria in adults, children and infants 6 months and over and weighing 5 kg or more.	27/10/2011	Sigma-Tau Industrie Farmaceutiche Riunite S.p.A



UE: stato dell' arte delle politiche nazionali per le malattie rare

In UE non c'è omogeneità nello stato di avanzamento delle politiche nazionali per le malattie rare





In Italia

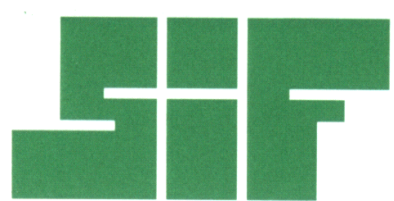
Esistono 2 milioni di pazienti con malattie rare



Quadro legislativo per le malattie rare in Italia

Il **Decreto Ministeriale 18 maggio 2001 n. 279** prevede:

- l' **istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare**, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni per erogare prestazioni diagnostiche e terapeutiche;
- l'ottimizzazione del **Registro delle Malattie Rare**, istituito presso l' **Istituto Superiore di Sanità**, per poter avere a livello nazionale dati sulla prevalenza, incidenza e fattori di rischio delle diverse malattie rare;
- la definizione di 47 gruppi di malattie comprendenti 284 patologie (congenite e acquisite) ai fini **dell'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate**;
- la promozione di protocolli diagnostici e terapeutici comuni, lo sviluppo delle attività di ricerca tese al miglioramento delle conoscenze e la realizzazione di programmi di prevenzione.

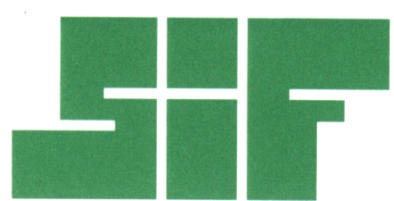


Dall' Osservatorio Nazionale della Sperimentazione Clinica

Nel periodo **2004-2009**, circa **260 studi** sono stati definiti in OsSC dai rispettivi Promotori **aventi come oggetto un medicinale orfano** e quasi **500** come riguardanti le **malattie rare**. In entrambi i casi, le sperimentazioni sono prevalentemente di Fase II e III, multicentriche e internazionali, concentrate nelle aree terapeutiche dell' **oncologia** (42,5% per i farmaci orfani e 36,6% per le malattie rare) e dell' **ematologia** (18,9% per i farmaci orfani e 19,8% per le malattie rare). L' 11% delle sperimentazioni su malattie rare riguardano la **neurologia**.

Le aziende farmaceutiche finanziano l'80% circa degli studi con farmaci orfani e il 62% delle sperimentazioni sulle malattie rare.

Fonte: La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia - 9°Rapporto nazionale 2010



Sperimentazione con medicinali orfani per anno e fase

Anno	Fase I		Fase II		Fase III		Fase IV		Totale	
	SC	%	SC	%	SC	%	SC	%	SC	%
2004	0	0,0	9	52,9	8	47,1	0	0,0	17	100,0
2005	2	4,9	19	46,3	19	46,3	1	2,4	41	100,0
2006	1	2,4	13	31,7	24	58,5	3	7,3	41	100,0
2007	1	2,6	18	46,2	20	51,3	0	0,0	39	100,0
2008	3	5,0	23	38,3	32	53,3	2	3,3	60	100,0
2009	7	11,5	23	37,7	29	47,5	2	3,3	61	100,0
Totale	14	5,4	105	40,5	132	51,0	8	3,1	259	100,0

Fonte: La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia - 9°Rapporto nazionale 2010



Sperimentazioni con medicinali orfani per tipologia di Promotore: profit/no profit

Tipologia	SC	%	Promotori
Profit	206	79,5	82
No profit	53	20,5	35
Fondazione	15	5,8	5
A.O. Universitaria, Policlinico Universitario e Università	15	5,8	11
Associazione scientifica	9	3,5	7
IRCCS pubblico o privato	9	3,5	7
Struttura ospedaliera *	3	1,2	3
ASL	1	0,4	1
Ente di ricerca	1	0,4	1
Totale	259	100,0	117

* Azienda Ospedaliera, Ospedale a gestione diretta, Ospedale classificato o assimilato, Istituto sanitario privato qualificato presidio della ASL, Ospedale militare



Ruolo della SIF - Ruolo del farmacologo

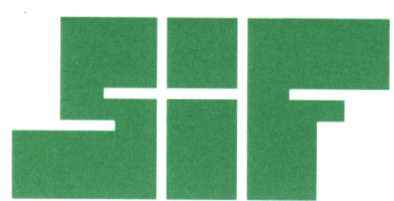
Gruppi di farmacologia	Strutture
Prof.ssa Diana Conte Camerino	Dipartimento Farmacobiologico, Università di Bari "A. Moro"
Prof.ssa Annamaria De Luca	
Prof. Alfredo Gorio	Dipartimento di Farmacologia clinica, A.O. "San Paolo", Polo Universitario, Milano
Prof Emilio Clementi	Unità operativa di Farmacologia Clinica, A.O. "Sacco", Università di Milano
Dr. Marco Prosdocimi	Associazione <i>Rare partners</i>
Prof. Silvio Garattini	Istituto per le Ricerche Mario Negri
Dr. Giovanni Gaviraghi	Siena Biotech S.p.A.
Prof. Lucio Rovati	Rottapharm

Soci SIF che hanno risposto alla nostra indagine in merito alla partecipazione a studi sulle malattie rare e farmaci orfani



Dipartimento Farmacobiologico Università degli Studi di Bari

Gruppo	<u>Prof.ssa Diana Conte Camerino</u> D. Tricarico, A. Liantonio, S. Pierno, JF. Desaphy	<u>Prof. ssa Annamaria De Luca</u>
Ricerca	Studi di biofisica e farmacologia sulle canalopatie rare del muscolo scheletrico e altri distretti (es. il rene), con identificazione e validazione di farmaci orfani.	Studi farmacologici pre-clinici sulle distrofie muscolari
Partner	Telethon, Association Française contre les Myopathies (AFM), Muscular Dystrophy Association (MDA)	



Unità Operativa di Farmacologia Clinica A.O. L. Sacco di Milano

Gruppo	<u>Prof. Emilio Clementi</u> , Silvia Brunelli, Giulio Cossu, Grazia D' Angelo (IRRCS Medea)
Ricerca	distrofie muscolari: Duchenne e Becker
Studio preclinico	Efficacia terapeutica della combinazione donatore di nitrossido (NO) e FANS su modelli di topo distrofico
Studio pilota sperimentale sull' uomo	Valutare l' efficacia e la sicurezza della combinazione di isosorbide dinitrato (donatore NO a lento rilascio) e ibuprofene (FANS) in 35 pazienti giovani adulti (<i>in corso</i>)
Finanziamenti	Parent Project, Telethon, IRRCS "E. Medea", Associazione "La Nostra Famiglia", Unione Europea



Unità di Farmacologia Clinica

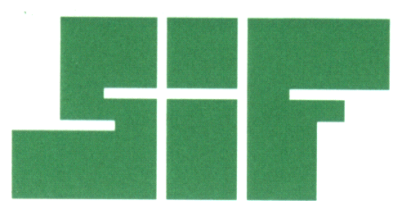
A.O. San Paolo, Polo Universitario Milano

	Centro di riferimento regionale per “Studio e cura della sclerosi tuberosa e della linfoangioleiomiomatosi”
Gruppo	<u>Coordinatore: Prof. Alfredo Gorio, Università degli Studi di Milano, AO San Paolo</u> Unità operative: Centro Epilessia, Servizio di Neuropsicologia, Nefrologia, Pediatria, Oculistica, Dermatologia, DAMA US (Disabled medical Advance Assistance), Odontostomatologia, Diagnostica Molecolare, Radiologia, Pneumologia, Cardiologia, Psichiatria, Ginecologia
Ricerca	Studio e cura della sclerosi tuberosa e della linfoangioleiomiomatosi
Partner	Prof. Joel Moss del <i>National Institute of Health</i>



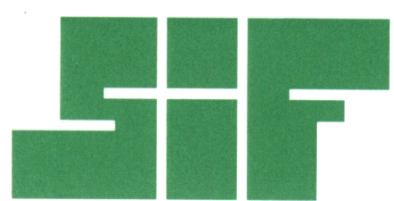
Associazione RARE PARTNERS srl

Gruppo	Rare Partners, Milano: <u>Dr. Marco Prosdocimi</u> , manager director ThalLab, Laboratorio di ricerca sulla terapia farmacologica e farmacogenomica della talassemia: Centro di Biotecnologie dell'Università di Ferrara (CBF) e l'Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia (A.V.L.T.) di Rovigo
Ricerca	Studio preclinico: sirolimus come farmaco orfano nella beta-talassemia



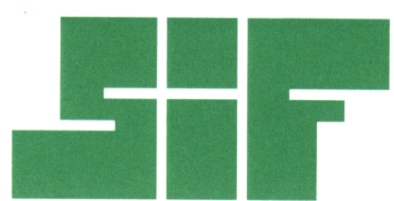
Siena Biotech S.p.A.

Gruppo	<u>Dr. Giovanni Gaviraghi</u> , Direttore Generale e Amministratore Delegato di Siena Biotech S.p.A.
Ricerca	Studio clinico di fase IIa: efficacia del selisistat nella Malattia di Huntington (<i>in corso</i>)
	Studio preclinico: nuovo farmaco per la cura del Glioblastoma Multiforme (<i>in corso</i>)
Partner	Roche, Elixir Therapeutics, A*STAR (Network Immunologico di Singapore)



Rottapharm

Gruppo	<u>Prof. Lucio Rovati</u> , Chief Scientific Officer
Ricerca	Studio clinico fase III: Silibinina di-idrosuccinato (Legalon SIL) nella prevenzione della recidiva di epatite C dopo trapianto epatico.
Partner	EMA, <i>FDA (in corso)</i>



Istituto per le Ricerche Farmacologiche Mario Negri

Gruppo	<u>Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare, Regione Lombardia</u>
Ricerca	Realizzazione di P.D.T.A. (Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali per le Malattie Rare)
	MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite): classificazione delle malattie e malformazioni congenite respiratorie e deficit del surfattante polmonare in età neonatale e pediatrica
	RICERCA FINALIZZATA 2002 - Progetto Malattie Genetiche Rare



Comunicato stampa del 25/11/2011

Il **Comitato Nazionale per la Bioetica** ha oggi approvato a maggioranza, con un unico voto contrario, il documento “**Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare**”. Il testo documenta le difficoltà che devono affrontare le persone affette da malattie rare per le quali la diagnosi è ancora difficile, gli aiuti sono modesti e la terapia è, nella maggior parte dei casi, inesistente.

Il documento richiede che sia dedicato **un maggior impegno da parte di strutture pubbliche e private**, per ragioni di equità e solidarietà. La legge europea del 1999 prevede, anche in vista dell’ allargamento della popolazione dell’ Unione Europea, una sostanziale revisione al fine di concentrare l’ attenzione sulle malattie veramente rare, onde evitare speculazioni.

Viene, inoltre, richiesto **un aiuto a favore delle famiglie**, trattandosi spesso di malattie che colpiscono i bambini. Si raccomanda a livello europeo la realizzazione di un fondo per alimentare **la scoperta di strumenti diagnostici e di nuovi farmaci** attraverso un **impulso alla sperimentazione**, nel pieno rispetto delle regole etiche. Viene, infine, espressa la necessità di considerare i farmaci orfani per le malattie rare una priorità nei programmi di ricerca di enti pubblici, di *charities* e di privati.