

L'Unione europea e la sfida delle malattie rare

Sandra Gallina**

La revisione
della legislazione
farmaceutica UE

In Italia vi sono circa due milioni di persone afflitte da una delle circa 6000 malattie rare a tutt'oggi identificate. Si tratta di malattie letali o che possono causare una debilitazione cronica e che in oltre il 70% dei casi riguardano anche i bambini. Quella delle malattie rare è anche un'area estremamente eterogenea: alcune riguardano poche decine di pazienti, altre possono arrivare a toccare fino a 250.000 pazienti.

Le malattie rare sono malattie complesse, spesso di origine genetica. Questo rende lo sviluppo di nuovi farmaci complesso, ma certamente non impossibile. La normativa sui farmaci che definiamo "orfani", introdotta nel 2000, ha influenzato positivamente la ricerca e lo sviluppo farmaceutico in questo ambito. A tutt'oggi, la Commissione europea ha autorizzato oltre 200 di questi medicinali e più di 2000 progetti di ricerca avanzata riguardanti farmaci orfani sono attualmente riconosciuti dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA). A più di 20 anni dalla sua entrata in applicazione possiamo affermare che la normativa sui farmaci orfani è stata un successo; dobbiamo tuttavia anche riconoscerne i limiti. Tra questi vi è il fatto che lo sviluppo di nuovi farmaci si è concentrato su alcune determinate aree terapeutiche (in larga parte quelle che vedono coinvolti più pazienti), con altre che sono rimaste invece più trascurate. Il 95% delle malattie rare rimane senza alcun trattamento disponibile, e questo vale per la quasi totalità delle malattie che riguardano solo poche decine di pazienti nell'Unione europea.

Il 26 aprile 2023 la Commissione europea ha adottato una proposta di revisione della legislazione europea riguardante i farmaci ad uso umano, che include anche misure concernenti i farmaci orfani. Per quanto riguarda questi ultimi, uno degli obiettivi della riforma è proprio di stimolare lo sviluppo di farmaci in aree terapeutiche per cui non esistono trattamenti o di farmaci che hanno la possibilità di rivoluzionare la cura di una malattia. La proposta della Commissione modula l'esclusività di mercato garantita a ogni nuovo farmaco orfano offrendo loro una protezione maggiore (partendo da nove anni) intesa a

* Direttrice generale, DG Salute e consumatori, Commissione europea.

stimolare le imprese farmaceutiche e incoraggiarle a iniziare la ricerca e sviluppo in queste aree più impegnative¹. È importante sottolineare che il sistema di incentivi inserito nella proposta è stato pensato tenendo anche conto degli equilibri legati alla sostenibilità sul lungo periodo dei sistemi sanitari nazionali, in quanto ogni anno aggiuntivo di estensione dell'esclusività di mercato ritarda l'ingresso dei farmaci generici sul mercato e quindi causa un aumento dei costi per le casse pubbliche.

Se guardiamo all'Italia, i dati raccolti dall'Osservatorio Farmaci Orfani² indicano che la spesa totale per i farmaci orfani sostenuta dal sistema sanitario nazionale nel 2022 è stata pari a 1,98 miliardi di euro (in rialzo del 29% rispetto al 2021) e rappresenta circa il 6% della spesa farmaceutica. Analizzando il periodo 2013-2022 si constata un raddoppio del consumo di farmaci orfani in Italia, laddove la spesa legata a questi prodotti nello stesso periodo si è più che triplicata (+225%). Questo tasso di crescita della spesa per farmaci orfani a carico del sistema sanitario nazionale è stato circa il doppio rispetto a quello degli altri farmaci.

È essenziale sottolineare che la modulazione della esclusività di mercato per sostenere lo sviluppo di farmaci orfani in aree terapeutiche finora non soddisfatte non vuole creare pazienti di serie A e pazienti di serie B. La Commissione europea continua a sostenere lo sviluppo di tutti i farmaci contro le malattie rare sia con un sistema di incentivi che rimane tra i più favorevoli a livello mondiale (ricordiamo a titolo di esempio che gli Stati Uniti offrono per i farmaci orfani un'esclusività di mercato di solo 7 anni), ma anche con un sistema di supporto scientifico rafforzato, in particolare per le piccole e medie imprese, da parte dell'Agenzia Europea del Farmaco (EMA).

Il dossier è ora all'esame del Parlamento europeo e del Consiglio. Il Parlamento ha dato priorità alla discussione sul file e, nonostante posizioni iniziali piuttosto distanti tra i vari gruppi politici, è riuscito ad adottare la sua posizione prima delle imminenti elezioni. La posizione del Parlamento (cristallizzata nel voto tenutosi nel corso della seduta plenaria del 10 aprile 2024) mantiene gli elementi principali della proposta della Commissione, quali ad esempio la modulazione del sistema degli incentivi regolamentari, e costituisce dunque un punto di partenza incoraggiante per il proseguimento del percorso legislativo tra i co-legislatori.

È importante anche tenere presente che la legislazione è solo un elemento, per quanto importante, dell'ecosistema più ampio necessario per la lotta contro le malattie rare. L'Unione promuove molte altre iniziative in questo ambito.

Un esempio è quello del sistema delle reti di riferimento europee (*European reference networks* o ERN), costituito da 24 network che contribuiscono a facilitare la diagnosi e il trattamento delle malattie rare, grazie anche alla pubblicazione di linee guida cliniche

¹ Un anno aggiuntivo viene proposto in caso di lancio in tutti i paesi europei.

² <https://www.osservatoriofarmaciorfani.it/wp-content/uploads/2023/12/VII-Rapporto-Annuale-OSSFOR-Web.pdf>.

europee. Le ERN hanno svolto un lavoro eccezionale finora: la sfida per il futuro sarà di assicurarsi che il loro lavoro sia meglio integrato nei sistemi di salute nazionali, in modo anche da garantirne la sostenibilità nel lungo termine.

Un altro esempio è dato dalla creazione di uno spazio europeo dei dati sanitari, che permetterà di mettere insieme e confrontare set di dati sanitari raccolti nei vari stati membri. La condivisione dei dati sanitari è particolarmente importante nell'ambito delle malattie rare, in cui ogni malattia può riguardare solo una manciata di pazienti in ogni paese. La condivisione dei dati clinici disponibili aprirà la possibilità di trovare nuovi metodi diagnostici e terapie per il trattamento di queste malattie.

Vorrei infine ricordare che la lotta contro le malattie rare necessita anche di un'azione incisiva a livello locale. Ad esempio, è essenziale che ogni paese rinforzi l'insegnamento e la formazione in aree tecnologiche di punta quali le biotecnologie; bisogna inoltre sostenere la ricerca a livello accademico e ospedaliero e creare dei veri e propri poli di eccellenza dove strutture pubbliche e private collaborino per la ricerca e lo sviluppo di nuove terapie, come già accade in realtà quale quella di paesi come gli Stati Uniti.

