

**SENATO DELLA REPUBBLICA  
12° COMMISSIONE IGIENE E SANITÀ**

**AUDIZIONE INFORMALE NELL'AMBITO DELL'ESAME DEI DISEGNI DI LEGGE NN. 2255 E  
CONNESSI IN TEMA DI MALATTIE RARE.**

**FARMINDUSTRIA - ROMA, 13 LUGLIO 2021**

Gentile Presidente, Gentili Senatrici e Senatori, desideriamo innanzitutto esprimere un sentito ringraziamento per averci voluto dare l'opportunità di questa audizione che ci consente di portare anche al Senato alcuni aspetti.

In linea generale, accogliamo con favore il Disegno di Legge n. 2255 nella formulazione approvata all'unanimità dalla Camera e ora all'esame della Commissione Igiene e Sanità del Senato, che riteniamo positiva per il benessere dei Pazienti e la Ricerca.

Per arrivare all'approvazione di un farmaco orfano infatti non basta studiare una molecola, bisogna innanzitutto capire come funziona la malattia e, proprio per questo, le aziende del settore sono impegnate nello studio e nella conoscenza delle malattie rare e, di conseguenza, anche nella fase della diagnosi. Si tratta di un percorso lungo e complesso.

Nel 2020, la Commissione Europea ha concesso 21 nuove autorizzazioni all'immissione in commercio di medicinali orfani, portando a un totale di 190 farmaci orfani approvati in tutta l'Unione Europea. Un risultato raggiunto grazie anche ai meccanismi introdotti dal Regolamento n. 141/2000 sugli orfani, di cui invece si sta valutando l'eventuale revisione a livello europeo.

Per le persone con malattia rara è ancora più importante avere accesso immediato alla terapia, spesso l'unico trattamento disponibile, e questo rappresenta un diritto non rinviabile.

L'articolo 5, comma 3, del Disegno di Legge n. 2255 va proprio in questa direzione, facilitando un accesso omogeneo ai farmaci da parte dei pazienti rari, una volta completato l'iter autorizzativo a livello nazionale da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco. Speriamo quindi che in tempi brevi sarà possibile superare le differenze di accesso e di tempistiche attualmente esistenti tra le varie Regioni.

Vorremmo inoltre ricordare che, per superare alcune problematiche legate al percorso regolatorio, sarebbe inoltre importante che venga rispettato il termine dei 100 giorni per la conclusione della procedura di rimborsabilità e prezzo (la cosiddetta "procedura dei cento giorni") previsto per i farmaci orfani e per i farmaci di eccezionale rilevanza terapeutica.

Con l'emergenza sanitaria Covid-19, le aziende farmaceutiche hanno potenziato gli sforzi già avviati da tempo per *Patient Support Program* e *home therapy* proprio per andare incontro alla particolare fragilità delle persone con patologia rara.

Allo stesso tempo, l'Agenzia Italiana del Farmaco ha prolungato la scadenza della validità dei piani terapeutici di medicinali soggetti a monitoraggio, nel caso in cui le condizioni cliniche del paziente/di patologia lo permettessero, limitando così l'affluenza negli ambulatori specialistici anche per i malati rari.

Per favorire in maniera stabile l'accesso alle terapie disponibili e ai servizi assistenziali del malato raro, è fondamentale quanto previsto dall'articolo 4 del Disegno di Legge n. 2255 che prevede la definizione di un piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e pone a totale carico del SSN i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA, compresi in tale piano, indicati come essenziali. Positiva in particolare l'attenzione al percorso di transizione dall'età pediatrica a quella adulta che rappresenta una fase molto delicata per una persona affetta da malattia rara.

Desideriamo evidenziare però l'importanza di creare e uniformare i percorsi diagnostici terapeutici assistenziali attraverso l'elaborazione di apposite linee guida generali, da adattare ed integrare poi a seconda della patologia, attraverso l'emanazione di una norma nazionale per ridurre le differenze oggi esistenti per i pazienti a seconda della Regione di residenza.

Una volta approvato il Disegno di Legge n. 2255, sarà fondamentale lavorare rapidamente all'emanazione di tutti i decreti attuativi necessari per rendere operative il prima possibile le norme inserite.

Vorremmo in particolare porre l'attenzione sull'importanza di chiarire la portata dell'articolo 5, comma 4 del Disegno di Legge n. 2255 a garanzia del migliore accesso alle terapie da parte delle persone affette da malattia rara e affinché si affianchi alle disposizioni del vigente quadro regolatorio.

Sarebbe auspicabile anche definire con chiarezza quanto previsto dall'articolo 12 del Disegno di Legge n. 2255 sugli incentivi fiscali per far sì che anche le aziende farmaceutiche possano rientrare tra i soggetti destinatari delle misure identificate, visto che rappresentano uno strumento importante per la ricerca in un campo così complesso.

Misure che andranno ad affiancare il lavoro del Ministero della Salute per l'approvazione del nuovo Piano Nazionale Malattie Rare e l'aggiornamento del panel degli *screening* neonatali.

Con riguardo al Piano riteniamo importante sottolineare come lo stesso debba avere come obiettivo principale lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle malattie rare, centrata sui bisogni della persona e della sua famiglia e definita dopo un confronto costruttivo con tutti gli interlocutori coinvolti, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee.

Considerata l'importanza di tale strumento per tutti coloro che sono affetti da malattie rare, sarà fondamentale prevedere un adeguato finanziamento per lo stesso Piano.

In merito allo *screening* neonatale, vorrei ricordare che è uno strumento fondamentale per consentire la presa in carico tempestiva dei pazienti affetti da patologie per le quali la ricerca ha messo a disposizione terapie efficaci ed in grado di evitarne la degenerazione e per questo dovrebbe essere considerato come un investimento indispensabile in salute pubblica.

Diversi provvedimenti (Legge n. 145/2018 e Decreto-legge n. 162/2019, convertito con modificazioni dalla Legge n. 8/2020) hanno già previsto una dotazione finanziaria per consentire alle Regioni di erogare le prestazioni.

Sarebbe dunque auspicabile dare piena attuazione alle norme che dispongono l'aggiornamento del panel degli *screening* neonatali, alla luce della disponibilità di terapie efficaci, se tempestivamente somministrate, e di sistemi di test specifici, sensibili e sostenibili.

Le malattie rare sono un'area di specializzazione della ricerca delle imprese farmaceutiche, con problemi specifici legati all'esiguità del numero di persone per ciascuna patologia rara e dei centri specializzati, alla limitatezza dei dati epidemiologici disponibili e alle difficoltà di comprensione delle stesse malattie.

Proprio per questo è necessario applicare metodologie di ricerca che aumentino l'efficienza del disegno degli studi e l'analisi dei dati, mitigare le difficoltà di arruolamento e minimizzare il tasso di abbandono dei pazienti durante lo studio legato agli impatti logistici (come, ad esempio, gli spostamenti nei centri specializzati e relative spese viaggio/alloggio anche per i *caregiver*).

Sono fondamentali il dialogo e l'aperta collaborazione tra i vari attori che partecipano al macro-processo della ricerca clinica – autorità regolatorie ed istituzioni, associazioni di pazienti, società scientifiche, ricercatori e aziende farmaceutiche – nel rispetto dei diversi ruoli e delle specifiche competenze.

Questa partnership consentirebbe di affrontare meglio le principali sfide che le malattie rare pongono nella gestione degli studi clinici e identificare approcci ancora più innovativi che potrebbero ridisegnare la ricerca clinica del futuro.

Le imprese del farmaco vogliono continuare ad essere partner strategico delle Istituzioni e del Paese, per la sua crescita e per la promozione della salute dei Pazienti, ancor di più se malati rari. E sono pronte ad offrire alla classe medica il massimo supporto in termini conoscenze e competenze specifiche per un appropriato uso dei farmaci per i malati rari in modo da ottimizzare l'efficacia delle terapie disponibili.