

# *Presidenza del Consiglio dei Ministri*



## **Abstract**

### **Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare**

Il documento analizza 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 parere si sofferma sui dati statistici in riferimento alle malattie rare allo stato attuale presenti in Italia e a livello internazionale e sui farmaci orfani disponibili in tale contesto. Il CNB sottolinea come la rarità della malattia riduca fortemente gli investimenti da parte delle industrie farmaceutiche, per la scarsità dei ritorni economici. Il problema, pertanto, non può essere affrontato a livello nazionale, ma deve avere una dimensione europea e internazionale.

Il CNB, pur nella consapevolezza della difficile soluzione del problema, propone alcune misure atte a limitare il problema e garantire – per quanto possibile - condizioni di giustizia: la promozione e il sostegno economico da parte delle strutture pubbliche e private della ricerca volta a raggiungere una miglior conoscenza delle malattie rare, a garantire la qualità dei farmaci e a realizzarne di nuovi; un attento controllo della spesa per questo genere di farmaci, che, rivolgendosi ad aree neglette, fruiscono di agevolazioni e vantaggi e che pertanto possono generare sprechi di risorse o speculazioni; un maggiore coordinamento nella ricerca delle anomalie genetiche con un adeguato sviluppo della consulenza genetica e delle terapie genetiche; la riduzione della soglia che definisce la rarità di una malattia per rendere sostenibile la promozione della ricerca, sviluppo, commercializzazione ed erogazione di farmaci realmente innovativi.

Il CNB raccomanda inoltre il monitoraggio dell'efficacia e della tollerabilità dei farmaci concessi ad uso compassionevole o utilizzati in forma *off-label*; il recupero di risorse in grado di sostenere l'onere dei trattamenti orfani attraverso la redistribuzione del carico di spesa per alcune classi di farmaci, di largo impiego e basso costo, dal SSN ai pazienti; la promozione di campagne affinché grandi aziende siano incoraggiate ad 'adottare' l'una o l'altra delle malattie orfane.