

**IT**

**IT**

**IT**



COMMISSIONE DELLE COMUNITÀ EUROPEE

Bruxelles, 11.11.2008  
COM(2008) 679 definitivo

**COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE AL PARLAMENTO EUROPEO, AL  
CONSIGLIO, AL COMITATO ECONOMICO E SOCIALE EUROPEO E AL  
COMITATO DELLE REGIONI**

**Le malattie rare: una sfida per l'Europa**

{SEC(2008)2713}  
{SEC(2008)2712}

**COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE AL PARLAMENTO EUROPEO, AL  
CONSIGLIO, AL COMITATO ECONOMICO E SOCIALE EUROPEO E AL  
COMITATO DELLE REGIONI**

**Le malattie rare: una sfida per l'Europa**

**1. INTRODUZIONE**

Le malattie rare sono malattie con una prevalenza particolarmente bassa; l'Unione europea considera rare le malattie che non colpiscono più di 5 persone su 10 000. Questo significa pur sempre che, nell'Unione europea, tra 5 000 e 8 000 malattie rare diverse colpiscono o colpiranno, secondo le stime, 29 milioni di persone.

Per la loro specificità - numero limitato di pazienti e scarsità di conoscenze e competenze a loro riguardo - le malattie rare costituiscono un settore che si distingue per un valore aggiunto europeo molto elevato. La cooperazione europea permette di mettere in comune le limitate conoscenze e di utilizzare le varie risorse nel modo più efficiente possibile, per intervenire efficacemente contro le malattie rare nell'insieme dell'UE.

La Commissione ha già adottato provvedimenti specifici in vari settori per affrontare il problema delle malattie rare. Prendendo le mosse da quanto già è stato realizzato, questa comunicazione intende proporre un approccio integrato e dare indicazioni chiare sulle attività comunitarie presenti e future che possono migliorare la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare nell'Unione europea.

**2. IL PROBLEMA DELLE MALATTIE RARE**

Le malattie rare sono per lo più di origine genetica, ma comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva o tossica. La ricerca nel campo delle malattie rare si è rivelata molto utile per una migliore comprensione dei meccanismi di patologie comuni come l'obesità e il diabete, perché queste malattie costituiscono spesso un modello di disfunzione di un determinato percorso biologico. Si tratta però di una ricerca non solo limitata, ma anche dispersa in vari laboratori dell'Unione europea.

La mancanza di politiche sanitarie specifiche per le malattie rare e l'insufficienza delle conoscenze si traducono in ritardi nelle diagnosi e in difficoltà di accesso alle cure, che hanno come conseguenza ulteriori danni fisici, psicologici e intellettuali, trattamenti inadeguati e una perdita di fiducia nel sistema sanitario, benché certe malattie rare siano compatibili con una vita normale se diagnosticate in tempo e trattate in modo appropriato. Gli errori di diagnosi e la mancata diagnosi sono gli ostacoli principali al miglioramento della qualità di vita per migliaia di persone affette da malattie rare.

I servizi erogati dai diversi sistemi sanitari nazionali in materia di diagnosi, terapia e riabilitazione dei pazienti affetti da malattie rare variano molto in termini di disponibilità e qualità. Secondo lo Stato membro o la regione in cui vivono, i cittadini dell'Unione europea possono fruire di servizi specializzati e scegliere fra diverse possibilità di cura in misura diversa. Alcuni Stati membri hanno affrontato con successo i problemi posti dalla rarità di queste malattie, altri non hanno ancora preso in esame le possibili soluzioni.

Per quanto riguarda i medicinali orfani sono già state prese iniziative, sotto la responsabilità della Commissione e dell'EMA (Agenzia europea per i medicinali). Questi medicinali sono detti "orfani" perché l'industria farmaceutica ha poco interesse, in condizioni di mercato normali, a sviluppare e commercializzare prodotti destinati soltanto a pochi pazienti affetti da patologie molto rare. Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani<sup>1</sup> stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea e prevede incentivi (per esempio esclusiva di mercato per 10 anni, assistenza nell'elaborazione di protocolli, accesso alla procedura centralizzata di autorizzazione all'immissione in commercio) al fine di stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare. L'azione svolta dall'UE in questo campo ha ottenuto ottimi risultati. Gli Stati membri, tuttavia, non garantiscono ancora il pieno accesso a tutti i medicinali orfani approvati.

### **3. OBIETTIVI**

Il ruolo della Comunità nel settore della sanità, secondo l'articolo 152 del trattato, è quello di incoraggiare la cooperazione tra gli Stati membri e, ove necessario, appoggiare la loro azione. Per le loro caratteristiche – limitato numero di pazienti e scarsità di conoscenze e competenze in materia – le malattie rare costituiscono un settore molto particolare, cui l'Unione europea può apportare un elevatissimo valore aggiunto. Questa comunicazione si propone di definire una strategia comunitaria globale che consenta agli Stati membri di operare efficacemente per il riconoscimento, la prevenzione, la diagnosi, il trattamento, la cura e la ricerca nel campo delle malattie rare in Europa.

Questo contribuirà al raggiungimento dell'obiettivo generale di un miglioramento dei risultati in campo sanitario e quindi di un aumento del numero di anni di vita in buona salute (un indicatore chiave della strategia di Lisbona<sup>2</sup>). Le iniziative prospettate nella presente comunicazione si articolano lungo tre linee d'azione.

#### **3.1. Migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare**

La condizione essenziale per migliorare le strategie globali riguardanti le malattie rare è riconoscere l'esistenza di queste malattie; solo così potranno essere adottate le misure idonee. Per migliorare la diagnosi e le cure delle malattie rare, è necessario che la loro corretta individuazione sia accompagnata dalla diffusione di informazioni precise, mediante inventari e repertori che rispondano alle esigenze degli operatori sanitari e delle persone affette da queste malattie. Questo permetterà di agire su alcuni dei principali motivi per i quali le malattie rare sono trascurate. La Commissione si propone perciò di istituire a livello europeo un sistema di codifica e di classificazione che porrà le premesse per una migliore condivisione delle conoscenze e una migliore comprensione degli aspetti scientifici e sanitari relativi alle malattie rare nell'Unione europea.

---

<sup>1</sup> Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani

<sup>2</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_calcul\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_calcul_en.htm)

### **3.2. Appoggiare l'azione degli Stati membri per quanto riguarda le malattie rare**

Un'azione efficace contro le malattie rare presuppone una strategia generale coerente, in grado di sfruttare le scarse e disperse risorse, grazie a uno sforzo europeo comune, in modo coordinato e ben definito. Questo sforzo comune richiede a sua volta un approccio comune in tutta l'Unione europea alle malattie rare, che costituisca la base della collaborazione e contribuisca a migliorare l'accesso dei pazienti alle cure e all'informazione.

La Commissione propone quindi, tramite una raccomandazione della Consiglio, che gli Stati membri adottino un approccio comune nell'azione svolta contro le malattie rare, basato sulle migliori pratiche esistenti. Nella proposta di raccomandazione del Consiglio presentata dalla Commissione che accompagna questa comunicazione gli Stati membri sono invitati a porre in atto strategie che prevedano:

- piani d'azione nazionali intersettoriali per le malattie rare;
- meccanismi che permettano di definire, codificare e repertoriare le malattie rare e di fissare indirizzi di intervento, ai fini del riconoscimento di queste malattie e della condivisione delle conoscenze e delle competenze esistenti al riguardo;
- l'incentivazione della ricerca sulle malattie rare, anche mediante la cooperazione e la collaborazione transfrontaliera per sfruttare al massimo il potenziale di risorse scientifiche esistente nell'Unione europea;
- assicurare l'accesso a cure sanitarie di qualità, in particolare identificando i centri di competenza nazionali e regionali e promuovendo la loro partecipazione alle reti di riferimento europee;
- meccanismi che permettano di raccogliere le competenze nazionale nel campo delle malattie rare e metterle in comune con quelle esistenti negli altri paesi europei;
- misure dirette a favorire il coinvolgimento attivo dei pazienti e delle organizzazioni che li rappresentano;
- misure che assicurino a queste azioni un carattere duraturo.

### **3.3. Sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare**

L'azione comunitaria permetterà agli Stati membri di riunire e organizzare le limitate risorse dedicate alle malattie rare, e ai pazienti e agli operatori sanitari dei vari Stati membri di collaborare per condividere e coordinare le conoscenze e le informazioni. La Comunità dovrà cercare di coordinare meglio le proprie politiche e iniziative e di rafforzare la cooperazione tra i propri programmi, per utilizzare nel modo migliore possibile le risorse destinate ad interventi nel campo delle malattie rare.

## **4. MISURE DESTINATE A RENDERE PIÙ RICONOSCIBILI E VISIBILI LE MALATTIE RARE**

### **4.1. Definizione di "malattie rare"**

Secondo la definizione adottata dal programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003, si intendono per malattie rare tutte quelle patologie che presentano, nell'UE, una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone. La stessa definizione figura nel regolamento (CE) n. 141/2000 e ad essa fa quindi riferimento la Commissione europea. L'Unione europea manterrà la definizione attuale. Una

definizione più precisa, che tenga conto insieme della prevalenza e dell'incidenza, sarà sviluppata nell'ambito del programma comunitario in materia di salute, tenendo conto della dimensione internazionale del problema.

#### **4.2. Classificazione e codifica delle malattie rare**

Per la classificazione delle malattie il riferimento internazionale è costituito dalla classificazione internazionale delle malattie (ICD), coordinata dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS)<sup>3</sup>. La Commissione si farà promotrice, nel quadro della revisione della ICD, di un'azione diretta a migliorare la codifica e la classificazione delle malattie rare. A questo scopo, istituirà un apposito gruppo di lavoro<sup>4</sup>, che potrebbe essere designato dall'OMS come gruppo di lavoro consultivo nel quadro dell'attuale processo di revisione della ICD.

#### **4.3. Diffusione delle conoscenze e delle informazioni sulle malattie rare**

Una delle condizioni essenziali per migliorare la diagnosi e l'assistenza sanitaria nel campo delle malattie rare è la capacità di fornire e diffondere informazioni precise in una forma che risponda alle necessità degli operatori sanitari e dei soggetti colpiti. L'istituzione di un inventario dinamico delle malattie rare nell'Unione europea permetterà di affrontare alcuni dei principali motivi per i quali la questione delle malattie rare è trascurata, tra cui il fatto che si ignora l'esistenza stessa di tali malattie. La Commissione si adopererà perché continuino a essere disponibili a livello europeo queste informazioni, in particolare avvalendosi della base dati Orphanet<sup>5</sup> che fruisce del sostegno di programmi comunitari.

#### **4.4. Reti di informazione sulle malattie**

Per quanto riguarda le reti specifiche di informazione sulle malattie, esistenti o future, le priorità sono le seguenti:

- garantire lo scambio di informazioni grazie alle reti europee di informazione esistenti;
- favorire una migliore classificazione delle varie malattie;
- elaborare strategie e meccanismi per lo scambio di informazioni tra le parti interessate;
- raccogliere dati epidemiologici comparabili a livello comunitario;
- favorire lo scambio delle migliori pratiche e definire misure a favore di categorie di pazienti.

---

<sup>3</sup> <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

<sup>4</sup> <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

<sup>5</sup> <http://www.orpha.net/>.

## **5. MISURE MIRANTI A SVILUPPARE LA COOPERAZIONE EUROPEA E A MIGLIORARE L'ACCESSO A UN'ASSISTENZA SANITARIA DI QUALITÀ PER LE MALATTIE RARE**

### **5.1. Migliorare l'accesso generale a un'assistenza sanitaria di qualità per le malattie rare, in particolare creando centri di competenza nazionali/regionali e reti di riferimento a livello di UE**

Gli Stati membri hanno in comune la volontà di garantire un accesso generale a un'assistenza sanitaria di qualità su una base di equità e solidarietà<sup>6</sup>. Ma quando una malattia è rara, anche le conoscenze su di essa lo sono. Alcuni centri di competenza (detti anche in alcuni Stati membri centri di riferimento o d'eccellenza) hanno sviluppato competenze che sono largamente utilizzate da altri operatori della sanità a livello nazionale o internazionale e che possono contribuire a garantire ai pazienti affetti da malattie rare l'accesso a un'assistenza sanitaria adeguata<sup>7</sup>. Nella sua relazione del 2006 al gruppo di alto livello, *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*<sup>8</sup>, la task force dell'Unione europea sulle malattie rare raccomanda agli Stati membri di contribuire all'identificazione dei loro centri di competenza e di sostenerli finanziariamente.

Il gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica lavora dal 2004 sul concetto di reti europee di riferimento<sup>9</sup>. Sulla base dei lavori del gruppo di alto livello, la proposta di direttiva del Parlamento europeo e del Consiglio relativa all'applicazione dei diritti dei pazienti in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera (COM(2008) 414) prevede, all'articolo 15, che gli Stati membri favoriscano la creazione di reti europee di riferimento. La rete europea di riferimento per le malattie rare avrà un ruolo strategico nel miglioramento di trattamenti di qualità per tutti i pazienti nell'Unione europea, secondo le richieste delle organizzazioni dei pazienti<sup>10</sup>.

### **5.2. Accesso a servizi sociali specializzati**

I centri di competenza possono anche avere un ruolo essenziale nello sviluppo di servizi sociali specializzati o nell'accesso a tali servizi, che miglioreranno la qualità della vita delle persone affette da una malattia rara. Hanno ricevuto un sostegno servizi di assistenza telefonica, servizi di assistenza "di sollievo" e programmi di ricreazione terapeutica<sup>11</sup>, che devono essere sostenibili per raggiungere i loro obiettivi: sensibilizzazione, scambio degli standard e delle pratiche migliori e messa in comune di risorse nel quadro del programma in materia di salute e dei piani d'azione a favore delle persone disabili.

---

<sup>6</sup> Conclusioni del Consiglio sui valori e principi comuni dei sistemi sanitari dell'Unione europea, GU 2006/C 146, pag. 1.

<sup>7</sup> Cfr. la relazione della task force sulle malattie rare *Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU* (2005) [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

<sup>9</sup> Cfr. la relazione del gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica sulle reti di riferimento europee [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

<sup>10</sup> Cfr. la relazione del seminario europeo sui centri di competenza e le reti di riferimento per le malattie rare, Praga, luglio 2007; [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf)

<sup>11</sup> Simili a quelli identificati grazie al progetto RAPSODY finanziato dall'UE, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

### **5.3. Accesso ai medicinali orfani**

Esistono ostacoli specifici all'accesso ai medicinali orfani, posti dalle decisioni che riguardano i prezzi e i rimborsi nei casi di rarità. Occorre intensificare la collaborazione a livello europeo per la valutazione scientifica del valore terapeutico (aggiunto) dei medicinali orfani.

La Commissione creerà un gruppo di lavoro per permettere uno scambio di conoscenze tra gli Stati membri e le autorità europee sulla valutazione scientifica del valore aggiunto clinico dei medicinali orfani. Queste collaborazioni potrebbero tradursi in valutazioni comuni, non vincolanti, del valore aggiunto clinico e in un miglioramento dell'informazione tale da facilitare le decisioni nazionali sui prezzi e sui rimborsi in materia di tariffazione e di rimborso, senza sottrarre alle autorità le rispettive attribuzioni<sup>12</sup>.

Inoltre, occorre prendere in considerazione la partecipazione dell'EMA e delle reti internazionali di valutazione delle tecnologie della salute, come Health Technology Assessment International (HTAi)<sup>13</sup>, la rete europea per la valutazione delle tecnologie della salute (EUnetHTA)<sup>14</sup> o il comitato per la valutazione dei medicinali (MEDEV)<sup>15</sup>.

### **5.4. Programmi per l'accesso a medicinali non ancora in commercio**

Occorre migliorare la possibilità per i pazienti affetti da malattie rare di utilizzare nuovi medicinali prima che siano autorizzati e/o rimborsati.

In base alla legislazione farmaceutica in vigore, l'EMA può esprimere pareri sull'uso di un prodotto non ancora disponibile in commercio, che permettono alla e Comunità di adottare una posizione comune.

La Commissione inviterà l'EMA a riesaminare il suo orientamento attuale per garantire ai pazienti l'accesso alle cure.

### **5.5. Dispositivi medici**

Il regolamento sui medicinali orfani non si applica al settore dei dispositivi medici. La dimensione limitata del mercato e la scarsa redditività degli investimenti hanno un effetto disincentivante. La Commissione valuterà la necessità di adottare misure per rimediare a questa situazione, eventualmente nel contesto della prossima revisione delle direttive sui dispositivi medici.

### **5.6. Incentivi allo sviluppo dei medicinali orfani**

Le società farmaceutiche compiono grossi investimenti, su lunghi periodi, per scoprire, sviluppare e commercializzare trattamenti per le malattie rare e devono poter trarre un utile da questi investimenti. L'ideale sarebbe che potessero anche reinvestire gli utili realizzati nella ricerca di nuovi trattamenti. Nell'UE i trattamenti autorizzati sono più di 45 e alcuni di essi riguardano le stesse malattie, ma per numerose malattie nessun trattamento è ancora disponibile. Occorre esaminare la possibilità di nuovi incentivi a livello nazionale o europeo che permettano di

---

<sup>12</sup> Cfr. il documento "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", adottato dal forum farmaceutico di alto livello.

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>.

<sup>14</sup> <http://www.eunetha.net/>.

<sup>15</sup> <http://www.eunetha.net/>.



intensificare la ricerca sulle malattie rare e di sviluppare i medicinali orfani, e sensibilizzare maggiormente gli Stati membri a questa problematica, come prevede l'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000.

## **5.7. Strumenti informatici**

L'uso degli strumenti informatici può dimostrarsi utile in vari modi in questo campo; in particolare:

- i servizi elettronici online sviluppati da Orphanet e da altri progetti finanziati dall'Unione europea sono la chiara dimostrazione di come la tecnologia informatica permetta di porre in contatto tra di loro i pazienti e creare comunità di pazienti, di condividere banche dati tra gruppi di ricerca, di raccogliere dati per la ricerca clinica, di reclutare pazienti disposti a partecipare alla ricerca clinica e di ricorrere al parere di esperti per migliorare la qualità della diagnosi e della terapia;
- la telemedicina, ossia i servizi di assistenza sanitaria prestati a distanza, tramite le tecnologie dell'informazione e della comunicazione, costituisce un altro strumento utile; permette, ad esempio, a cliniche e studi medici non specializzati di avere accesso a competenze altamente specialistiche nel campo delle malattie rare, ad esempio di ottenere un secondo parere da un centro d'eccellenza<sup>16</sup>;
- le ricerche finanziate dal settimo programma quadro<sup>17</sup> nel campo della modellizzazione informatizzata dei processi fisiologici e patologici aprono prospettive promettenti che possono contribuire a comprendere meglio le cause delle malattie rare, prevederne l'esito ed eventualmente individuare nuove terapie.

## **5.8. Screening**

Lo screening neonatale per la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito è pratica corrente in Europa e si è rivelato molto efficace nella prevenzione di disabilità nei bambini affetti da queste malattie. Grazie ai progressi tecnologici, oggi si possono effettuare a basso costo molti test, anche automatizzati, per l'individuazione di un ampio spettro di malattie rare, in particolare delle patologie endocrino-metaboliche e genetiche in generale. Si raccomanda di incoraggiare la cooperazione in questo ambito per raccogliere dati che consentano di stabilire quali decisioni si debbano prendere a livello degli Stati membri. La Commissione procederà, al livello dell'UE, ad una valutazione delle strategie attuali di individuazione nella popolazione (anche neonatale) delle malattie rare e delle possibili nuove malattie, per fornire agli Stati membri elementi (anche relativi agli aspetti etici) su cui fondare le decisioni politiche. La Commissione considererà prioritario questo sostegno.

## **5.9. Gestione della qualità dei laboratori di diagnosi**

Numerose malattie rare possono oggi essere diagnosticate con un test biologico che spesso è un test genetico. Si tratta di strumenti molto importanti per un'adeguata gestione dei pazienti affetti da malattie rare poiché consentono diagnosi precoci, a volte screening a cascata di interi gruppi familiari o diagnosi prenatali. Dato il gran numero di test e data la necessità di elaborare e convalidare una serie di test diagnostici specifici per ciascuno di essi, nessun paese può essere autosufficiente nell'effettuazione dei test e in una valutazione esterna efficiente della qualità dei test

---

<sup>16</sup>

Progetto di comunicazione sulla telemedicina a beneficio dei pazienti, i sistemi sanitari e la società.

<sup>17</sup>

[http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm).

forniti. È necessario permettere e facilitare lo scambio di competenze per mezzo di norme e procedure chiaramente definite e trasparenti, stabilite al livello dell'UE.

Questo può essere ottenuto con la creazione di reti europee di riferimento di laboratori di diagnosi specializzati (come EuroGenTest<sup>18</sup>). Questi laboratori saranno incoraggiati a partecipare a prove d'attitudine, con particolare attenzione per i risultati ottenuti in materia di notifica e di fornitura di un consulenza genetica prima e dopo i test<sup>19</sup>.

#### **5.10. Prevenzione primaria**

Sono assai poche le malattie rare per le quali è possibile una prevenzione primaria. Tuttavia, misure di prevenzione primaria delle malattie rare saranno adottate quando è possibile (per es., prevenzione dei difetti del tubo neurale mediante l'assunzione di acido folico). L'eventualità di un'azione in questo campo dovrà essere discussa a livello dell'UE per determinare le malattie rare per le quali possono essere efficaci misure di prevenzione primaria.

#### **5.11. Registri e basi di dati**

I registri e le basi di dati sono strumenti essenziali per ampliare le conoscenze sulle malattie rare e sviluppare la ricerca clinica. Sono infatti l'unico modo per raccogliere un numero di dati e campioni sufficienti per la ricerca epidemiologica e/o clinica. Saranno prese in considerazione forme di collaborazione che permettano di raccogliere e gestire, a condizione che queste risorse siano aperte e accessibili. Un aspetto fondamentale consisterà anche nel garantire la durata nel tempo di tali sistemi, anziché limitarsi al finanziamento dei progetti, per sua natura precario. Questa idea è stata esposta anche nel documento *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*, adottato dal Forum farmaceutico di alto livello.

#### **5.12. Ricerca e sviluppo**

Per le malattie rare più gravi potenzialmente curabili, oggi non esiste alcuna terapia specifica. L'individuazione di terapie incontra tre ostacoli: l'insufficiente comprensione dei meccanismi patofisiologici che ne sono all'origine, la mancanza di sostegno nelle prime fasi dello sviluppo clinico e l'assenza di interesse da parte dell'industria farmaceutica. Sono proprio gli elevati costi del processo di sviluppo di nuovi farmaci, insieme alla bassa redditività degli investimenti (dovuta al ristretto numero di pazienti), i fattori che più frenano l'industria farmaceutica, nonostante l'enorme bisogno di farmaci per le malattie rare.

Dovrebbe essere instaurato un processo di dialogo precoce sui medicinali in corso di sviluppo tra le società interessate e le autorità che finanziano i medicinali<sup>20</sup>. La società promotrice potrà così avere un'idea più precisa dei possibili benefici e le autorità potranno conoscere e apprezzare meglio il valore dei medicinali che sono chiamate a valutare e finanziare.

---

<sup>18</sup> <http://www.eurogentest.org/>.

<sup>19</sup> Per aiutare le persone cui è stata diagnosticata una malattia genetica a comprendere la natura della malattia e le conseguenze che essa avrà sulla loro vita, affinché possano decidere del loro futuro.

<sup>20</sup> Cfr. il documento "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", adottato dal forum farmaceutico di alto livello.

Da oltre venti anni, progetti di ricerca sulle malattie rare sono finanziati dai programmi quadro della Comunità europea per le attività di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione. Nell'ambito dell'attuale settimo programma quadro<sup>21</sup>, il tema "salute" del programma specifico "cooperazione" è destinato a sostenere la collaborazione multinazionale nella ricerca in varie forme. In particolare, la ricerca sulle malattie rare nell'ambito del settimo programma quadro si concentra su studi di storia naturale e patofisiologia condotti a livello europeo e sullo sviluppo di misure di prevenzione, nonché di interventi di natura diagnostica e terapeutica.

Il comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare (v. punto 7) e il comitato per i medicinali orfani dell'agenzia europea dei medicinali invieranno alla Commissione una raccomandazione congiunta annuale su punti specifici degli inviti alla presentazione di proposte per la realizzazione dei programmi quadro.

I progetti di coordinamento miranti a un'utilizzazione ottimale delle limitate risorse destinate alla ricerca sulle malattie rare dovranno essere incoraggiati. Ad esempio, il progetto ERANnet (E-Rare)<sup>22</sup> finanziato dal sesto programma quadro, che coordina attualmente le politiche di finanziamento della ricerca sulle malattie rare di sette paesi, contribuisce a ridurre la frammentazione delle attività di ricerca. Queste iniziative meritano la dovuta considerazione.

## **6. COOPERAZIONE INTERNAZIONALE**

L'azione della Commissione per quanto riguarda le malattie rare dovrà mirare a favorire la cooperazione internazionale tra tutti i paesi interessati, in stretta collaborazione con l'Organizzazione mondiale della sanità. La cooperazione internazionale fa già parte integrante dei programmi quadro di ricerca.

## **7. GESTIONE E CONTROLLO**

La Commissione dovrà essere assistita, per quanto riguarda l'attuazione della presente comunicazione, dal comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare, che sarà presieduto dalla Commissione europea e assistito da un segretariato scientifico finanziato dal programma in materia di salute e sostituirà l'attuale task force dell'Unione europea sulle malattie rare.

Sarà anche promossa l'organizzazione di una giornata europea delle malattie rare (il 29 febbraio, un giorno raro) e di conferenze europee destinate a sensibilizzare gli operatori della sanità e l'opinione pubblica.

La Commissione predisporrà una relazione sull'attuazione della presente comunicazione da presentare al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle regioni, sulla base delle informazioni trasmesse dagli Stati membri, entro cinque anni dalla data di adozione della presente comunicazione. Questa relazione sarà presentata contemporaneamente alla relazione sull'attuazione della raccomandazione del Consiglio sulle malattie rare.

---

<sup>21</sup> [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html).

<sup>22</sup> <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

## 8. CONCLUSIONE

Nel loro insieme le malattie rare gravano pesantemente, benché ognuna di esse colpisca un numero relativamente limitato di pazienti e di famiglie, sulla sanità pubblica nell'Unione europea. Inoltre, la necessità di fare ricorso a tutte le competenze disponibili e di utilizzare efficacemente le limitate risorse fa sì che le malattie rare siano un campo nel quale la cooperazione europea può contribuire a potenziare l'attività svolta dagli Stati membri. In passato, la Commissione ha già preso varie iniziative, come il programma relativo alle malattie rare, il regolamento sui medicinali orfani e l'attenzione riservata alle malattie rare nei programmi quadro per le attività di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione. Occorre però fare di più, per dare continuità a queste iniziative e inquadrarle in una strategia complessiva coerente, a livello della Comunità e degli Stati membri, in modo da sfruttare al meglio le possibilità di cooperazione.

Con questa comunicazione e con la proposta di raccomandazione del Consiglio che la accompagna, la Commissione intende definire una strategia globale per le malattie rare, che permetta di intensificare in tutta l'Europa la cooperazione e il mutuo sostegno in questo delicato settore e agli Stati membri di adottare le proprie strategie nazionali e regionali. In questo modo, le persone affette da una malattia rara e le loro famiglie potranno trarre dall'integrazione europea, nella loro vita quotidiana, un beneficio tangibile.