



SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACOLOGIA

## COMUNICATO STAMPA

# MALATTIE RARE: IL RUOLO CRUCIALE DELL'INNOVAZIONE PER DIAGNOSI PRECISE E TERAPIE SPECIFICHE

*Solo per il 5% di queste patologie esiste un trattamento specifico. Tante le problematiche che ostacolano la ricerca di una cura: la difficoltà di una diagnosi corretta, le scarse conoscenze delle diverse malattie, il numero ridotto di pazienti che rende complessa la conduzione di studi clinici e, insieme, scoraggia gli investimenti delle aziende. Questioni aperte che saranno discusse in occasione del 41° Congresso Nazionale della Società Italiana di Farmacologia (SIF), che si terrà a Roma dal 16 al 19 novembre.*

Milano, 14 novembre 2022

Poco conosciute. Spesso mal diagnosticate o, addirittura, prive di diagnosi. E, di conseguenza, senza una terapia specifica. Stiamo parlando delle malattie rare che, in Italia, si stima colpiscano circa 2 milioni di persone: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. Nonostante la scarsa incidenza, queste patologie, così eterogenee e spesso di origine genetica, sono circa 10.000: un numero considerevole e destinato ad aumentare, di pari passo, con i progressi del mondo della ricerca. **Eppure, attualmente, solo per il 5% di queste malattie esiste una terapia specifica.** Con il risultato che ci sono tanti, troppi pazienti affetti da patologie rare ancora oggi senza cure per una serie di problematiche: la difficoltà di effettuare una diagnosi corretta, le scarse conoscenze delle diverse malattie, nonché il numero ridotto di pazienti che rende complessa la conduzione di studi clinici e, allo stesso tempo, scoraggia le aziende farmaceutiche nell'investire per la ricerca e lo sviluppo di terapie specifiche.

"Per questi motivi, una volta approvati per l'immissione in commercio, **i farmaci per le malattie rare - detti anche farmaci orfani - sono gravati da molte incertezze sul profilo dell'efficacia e della sicurezza, oltre che da costi molto elevati.** Se prese singolarmente queste patologie sono poco frequenti, nel loro complesso rappresentano un gruppo di malattie tutt'altro che rare, considerato che colpiscono centinaia di milioni di pazienti nel mondo e rappresentano, dunque, un



SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACOLOGIA

importante problema socio-sanitario a livello globale", spiega la **Prof.ssa Annamaria De Luca dell'Università degli Studi di Bari e membro del Consiglio Direttivo SIF, nonché coordinatore del gruppo di lavoro SIF4RARE** che vede il coinvolgimento dei numerosi farmacologi che si occupano di malattie rare e farmaci orfani in Italia.

Ecco perché sono tante le questioni aperte nello scenario delle malattie rare che la Società Italiana di Farmacologia affronterà in occasione del **41° Congresso Nazionale SIF**, che si terrà **a Roma dal 16 al 19 novembre**, con lo scopo di ampliare le conoscenze, incoraggiare i momenti di incontro e sensibilizzare tutti gli stakeholder sulla necessità di sviluppare terapie specifiche e garantire a tutti i pazienti l'accesso alle cure di cui necessitano - a partire da una corretta diagnosi.

#### NUTRACEUTICA E MALATTIE RARE

Un importante filone della ricerca farmacologica riguarda i nuovi dati preclinici e clinici sull'utilizzo degli integratori alimentari in alcune malattie rare, come la distrofia muscolare di Duchenne e la Fibrosi Cistica, allo scopo di valutare attentamente il rapporto rischio-beneficio e la potenziale tossicità di questi nutraceutici.

**"In questo tipo di pazienti, l'uso degli integratori alimentari - specifica la Prof.ssa De Luca - è finalizzato principalmente a ridurre o risolvere alcuni deficit nutrizionali legati alla malattia o alla sua evoluzione.** In alcuni casi, questi prodotti possono anche essere impiegati per modulare alcuni processi patogenetici secondari, come - ad esempio - lo stress ossidativo o meccanismi infiammatori. Tuttavia, è di primaria importanza stabilire il rapporto rischio-beneficio, in quanto gli integratori possono causare effetti tossici e interazioni con i farmaci. Per questo, è fondamentale che gli integratori alimentari siano accuratamente studiati in relazione alla patologia rara di interesse, e che il paziente, prima di assumere un qualsiasi integratore alimentare, si consulti sempre con il proprio medico, il quale a sua volta dovrà attenersi scrupolosamente alle evidenze scientifiche disponibili per evitare l'uso non corretto e problemi di tossicità".

#### FARMACI ORFANI E SLA

Il settore dei farmaci orfani rappresenta un'area fondamentale della ricerca che ha lo scopo di trovare una cura per i pazienti affetti da malattie rare. Si tratta di patologie spesso complesse per cui risulta oggettivamente difficile trovare una terapia efficace. È il caso, ad esempio, della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA).



SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACOLOGIA

"La SLA è una malattia complessa - sottolinea la Prof.ssa De Luca - anche a causa delle diverse forme con cui questa patologia può manifestarsi: genetica o sporadica. **Recenti studi clinici**, nei quali sono state valutate l'efficacia e la sicurezza di nuovi farmaci sperimentali in grado di modulare l'espressione di proteine coinvolte nella patologia, come ad esempio la sintesi della proteina SOD1 difettosa, **hanno mostrato segni di rallentamento nella progressione della malattia nei pazienti con forme familiari di SLA, cioè quelli portatori della mutazione del gene SOD1**. Questo gruppo di pazienti, purtroppo, rappresenta soltanto il 2-3% di tutti i casi di SLA, pari circa a 120-150 persone in Italia. Si tratta di un risultato mai raggiunto prima per questi pazienti SOD1, affetti dalla forma più aggressiva della patologia; mentre, non ci sono ancora dati che confermino la sicurezza e l'efficacia di questo medicinale per coloro che sono affetti dalla malattia sporadica e che rappresentano il 90% dei casi".

Dopo tanti anni di studi, questi risultati portano a guardare con rinnovato ottimismo alla ricerca di una cura per la SLA.

"Quando si parla di malattie rare - prosegue la Prof.ssa De Luca - è fondamentale considerare tutti gli aspetti che riguardano i diversi approcci di ricerca traslazionale, così come la ricerca innovativa che può portare allo sviluppo di terapie avanzate, in grado di rivelarsi efficaci anche nel trattamento di patologie ad elevata incidenza. Per questo, risulta così importante la collaborazione tra laboratori al fine di accelerare le scoperte dalla clinica al banco, per poi tornare, di nuovo, alla clinica".

#### MALATTIE RARE IN PEDIATRIA

**Un focus particolare del Congresso sarà dedicato al tema delle malattie rare in campo pediatrico**, con l'obiettivo di stimolare il confronto tra tutti gli stakeholder coinvolti nella filiera del farmaco - ricercatori, esperti, esponenti delle associazioni di pazienti, rappresentanti delle agenzie regolatorie e dell'industria farmaceutica - sulle criticità relative allo sviluppo, alla registrazione e all'accesso alle terapie per questo gruppo di pazienti. Ampio spazio sarà così riservato alle opportunità offerte dalla nuova normativa per la conduzione di studi clinici, ai percorsi regolatori specifici, alla sorveglianza post-marketing, nonché all'analisi dei dati di real world per migliorare la valutazione del rapporto rischio-beneficio e, infine, all'Health Technology Assessment (HTA) dei farmaci orfani pediatrici.