

Malattie Rare e Farmaci *Off-Label*

Bruno Bembi
Centro Regionale di Coordinamento delle
Malattie Rare
Trieste, 14 Novembre 2017



Una società che cambia



cambia le sue malattie

cambia la sua medicina

La terapia al limite/il limite della terapia

...si lavora ai confini del limite,
ogni giorno per spostare più in
là il confine
ed arrivare al limite...
...nella paura o la speranza di
riconoscerlo

Il percorso nella malattie rare

...tra necessità senza alternativa
e forzatura sperimentale del limite...

Lo scenario

- I bisogni e le aspettative dei malati
- La preparazione e le aspettative del personale sanitario
- Le norme
- Lo sviluppo economico globale
- L'industria e le sue aspettative
- Il contesto etico-culturale

Le armi per curare le malattie rare

- **Alimenti speciali e approccio dietetico**
- **Farmaci sintomatici**
- **Integratori - vitamine**
- **Trapianti d'organi**
- **Trapianto di midollo**
- **Farmaci specifici (es. terapia sostitutiva, chaperones, inibitori enzimatici...)**
- **Nuove frontiere: terapia genica, nanotecnologie, farmaci personalizzati**

Off-label: situazione generale

Studio di Radley et al, Arch. Int. Med: 166, 1021-26;
2006

721 mil. di prescrizioni in attività ambulatoriale (2001)
150 mil. *Off-label* (21%)

Off-label:

41 mil. - forte supporto scientifico:

- 27.3% del gruppo
- 6% sul totale farmaci prescritti

109 mil. Scarso/assente supporto scientifico:

- 72.7% del gruppo
- 15% sul totale farmaci prescritti

Off-label: principali categorie riportate in letteratura

Cardiologici: antiangina, antiaritmici, anticoagulanti,

Anticonvulsivanti

Antiasmatici

Psichiatrici

Antibiotici

Oncologici

Farmaci pediatrici (neonatologici)

Malattie Rare: ?

...dalla parte del sistema

Regolarità dell'uso di off-label in numerosi settori della medicina (pediatria, cardiologia, neurologia...)

L'ansia del costo sanitario e l'attenzione spasmodica dei servizi sanitari nelle malattie rare

Rischio: patologica rigidità interpretativa/applicativa

...dalla parte del malato

Rarità = isolamento, paura, sofferenza

I rapporti con i medici ed i servizi: rarità e scarsa conoscenza, cronicità, coinvolgimento

La burocrazia: un girone infernale

La rigidità di sistema e la difficoltà di dare risposte per bisogni singoli

Il paradosso

L'accentuazione del senso di isolamento e di abbandono per i *malati rari*

Proposta operativa regionale:

La riorganizzazione della rete m. rare, che ha identificato i nuovi presidi *hub* e ha creato 14 reti per "gruppi di malattia", può permettere:

1. Monitoraggio dei farmaci utilizzati in off-label nella regione e realizzazione di un data base registrativo;

2. analisi dell'efficacia dai dati della letteratura e dalle esperienze cliniche della rete regionale

3. Proposta di studi di "validazione" di specifici farmaci, coinvolgimento:

- AIFA,
- Società Scientifiche,
- Associazioni Pazienti,
- Servizio Farmaceutico Regionale

4. Elaborazione di linee d'indirizzo