

## **Informativa sulla Riunione sulle “Attività del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani”**

Istituto Superiore di Sanità  
7 Dicembre, 2006

### **Presenti**

Mirella Alpa	Regione Piemonte
Gedeone Baraldo	Regione Lombardia
Stefano Campo	Regione Sicilia
Marcello Giuliani	Regione Lazio
Mauro Mazzolani	Regione Emilia Romagna
Monica Mazzucato	Regione Veneto
Vincenzo Moretti	Regione Marche
Anna Pisani	Regione Campania
Maria Susanna Rivetti	Regione Liguria
Mariangela Rossi	Regione Umbria
Domenica Taruscio	Istituto Superiore di Sanità (ISS)
Alberto Lo Izzo	ISS
Daniela Pierannunzio	ISS
Annalisa Trama	ISS

### **Benvenuti e saluti**

La Dott.ssa Taruscio ha dato il benvenuto ai presenti introducendo gli obiettivi della giornata e fornendo un breve aggiornamento dello stato dell'arte sulle malattie rare e farmaci orfani in Italia.

La Dott.ssa ha sottolineato come le attività relative a malattie rare e farmaci orfani siano funzionalmente collegate auspicando una collaborazione sempre maggiore fra le due reti.

I presenti hanno riconosciuto l'importanza di rafforzare le sinergie tra le due reti e, a tal fine, hanno richiesto di poter prendere visione dell'elenco dei rappresentanti regionali, dell'ISS e del Ministero della Salute al tavolo per il coordinamento ed il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare. (L'elenco viene allegato insieme alla documentazione presentata durante la riunione.)

Dopo l'introduzione della Dott.ssa Taruscio, sono stati presentati e discussi i seguenti argomenti:

1. Normativa di riferimento europea (REGOLAMENTO (CE) N. 141/2000 DEL PARLAMENTO EUROPEO E DEL CONSIGLIO del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani)
2. Attività del Comitato per i medicinali orfani
3. Problematicità relative alle autorizzazioni in commercio dei farmaci orfani
4. I farmaci orfani approvati a livello centralizzato
5. I farmaci orfani disponibili in Italia
6. Attività per la promozione della ricerca e sviluppo di farmaci orfani in Italia

La giornata è continuata con la presentazione degli obiettivi e delle attività del Registro Nazionale sui Farmaci Orfani.

### **Il Registro nazionale farmaci orfani**

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani mira ad attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMA) e rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN).

Il Registro raccoglie dati di diagnosi e follow up dei pazienti in trattamento con i seguenti obiettivi:

1. Definire e verificare l'appropriatezza del percorso diagnostico
2. Valutare il ritardo diagnostico
3. Valutare l'efficacia della terapia farmacologia su specifici end points clinici; spettro completo dell'andamento della patologia e mortalità
4. Registrare gli effetti avversi dei farmaci (tipo, frequenza, gravità, esiti)
5. Definire il rischio beneficio dei farmaci
6. Valutare l'appropriatezza terapeutica

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani predispone le schede di rilevazione di dati di diagnosi e follow up per ogni farmaco orfano e relativa patologia rara. La scheda viene compilata dai Centri regionali autorizzati all'erogazione dei farmaci con una procedura di compilazione online. La scheda on line è disponibile sul sito farmaci orfani del Centro Nazionale Malattie Rare (<http://www.iss.it/cnmr/orfa>). Ad ogni Centro è assegnata una parola chiave di accesso e, solo gli autorizzati potranno accedere alla scheda predisposta per la raccolta dati.

Il Registro raccoglie, verifica e analizza i dati inviati dai Centri regionali autorizzati all'erogazione dei farmaci. Il registro si prefigge di avere una copertura totale del territorio nazionale ovvero di riferirsi a tutti Centri in Italia abilitati all'erogazione e alla prescrizione dei farmaci orfani.

Il Registro, al momento, mira ad attivare la sorveglianza dei seguenti farmaci orfani:

- Zavesca per il trattamento di: Malattia di Gaucher
- Ventavis per il trattamento di: Ipertensione polmonare (forma I e forme II specificate)
- Tracleer per il trattamento di: Ipertensione arteriosa polmonare e ipertensione tromboembolica cronica polmonare
- Aldurazyme per il trattamento di: Mucopolisaccaridosi tipo I (MPS I)
- Carbaglu per il trattamento di: deficit di N-acetilglutamato sintetasi
- Somavert per il trattamento di: Acromegalia
- Fabrazyme e Replagal per il trattamento di: Malattia di Fabry
- Glivec per il trattamento di: Leucemia mieloide cronica
- Trisenox per il trattamento di: Leucemia promielocitica acuta

A scopo esemplificativo, è stata presentata la scheda per la raccolta dei dati di diagnosi e follow up dei pazienti in terapia con i farmaci Ventavis e Tracleer.

## **Discussione**

La discussione si è focalizzata sui seguenti argomenti:

1. scheda per la raccolta dei dati
2. ruolo del referente del servizio farmaceutico regionale
3. attività future e tempi previsti per la loro realizzazione

Le decisioni prese e concordate per ciascun argomento sono riportate di seguito.

1. scheda per la raccolta dei dati

La scheda dovrà contenere una domanda per avere informazioni rispetto all'avvenuta compilazione della scheda unica di segnalazione di sospetta reazione avversa dell'AIFA. La scheda del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani non è sostitutiva di quella dell'AIFA.

Le informazioni ricavate dalla scheda devono comprendere anche la possibilità di richiedere e stampare il piano terapeutico. Questo al fine di facilitare le comunicazioni e favorire il follow up con il servizio farmaceutico del presidio erogatore.

La scheda verrà redatta anche in versione cartacea. Questo permetterà ai centri erogatori privi di collegamento ad internet di compilare la scheda per la raccolta dei dati di diagnosi e follow up. L'ISS si farà carico di inserire nel registro i dati delle schede cartacee fino al momento della loro sostituzione con quelle on line.

## 2. ruolo del referente del servizio farmaceutico regionale

Il referente regionale fornirà all'ISS l'elenco dei centri erogatori dei farmaci sotto sorveglianza con le informazioni relative al centro erogatore ed al referente del centro erogatore: denominazione del centro, indirizzo, fax, telefono, e-mail.

Il referente regionale dovrà compilare e far compilare al referente del centro erogatore il modulo di adesione al Registro Nazionale Farmaci Orfani. Il referente regionale invierà i moduli firmati all'ISS al seguente numero di fax: 06 4990 4370.

Il referente regionale sarà responsabile del coordinamento delle attività dei diversi centri erogatori e farà da interlocutore tra ISS ed i centri erogatori (comunicazioni ufficiali, follow up in caso di mancato invio dei dati etc.)

Il referente regionale ed i centri erogatori, riceveranno un report periodico dall'ISS sulle attività e potranno richiedere (in caso di bisogno) analisi specifiche relative alla Regione di appartenenza.

## 3. attività future e tempi previsti per la loro realizzazione

<b>Attività</b>	<b>Responsabile</b>	<b>Termine ultimo</b>
Comunicazione all'ISS dei centri erogatori (denominazione del centro, indirizzo, fax, telefono, e-mail) e dei referenti del centro All'ISS dovranno pervenire i moduli di adesione compilati in ogni loro parte.	Referente Regionale	<b>15 Gennaio 2007</b>
Assegnazione ID e password per ciascun centro erogatore	ISS	<b>31 Gennaio 2007</b>
Comunicazione ufficiale per iniziare la raccolta dei dati: a. l' ISS comunicherà ai referenti regionali i farmaci su cui iniziare la raccolta dati b. i referenti regionali coinvolgeranno ufficialmente ciascun centro erogatore	ISS e Referenti regionali	<b>1 Febbraio 2007</b>
Riunione dei referenti regionali per discutere lo stato di avanzamento del registro e le future attività	ISS e Referenti regionali	<b>Fine Gennaio/inizio Febbraio</b>

I presenti alla riunione hanno inoltre ritenuto importante potersi avvalere di una circolare AIFA relativa al rapporto tra raccolta dei dati sui farmaci orfani e rimborsabilità (sull'esempio della circolare inviata sui farmaci oncologici).

L'ISS si farà portavoce di questa richiesta con l'AIFA.

Viene allegata la documentazione presentata alla riunione:

- presentazione su "I farmaci orfani in Italia"
- presentazione su "Registro Nazionale dei Farmaci Orfani - Procedure e flussi delle informazioni"
- moduli di adesione al Registro Nazionale dei Farmaci Orfani
- presentazione sintetica del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani

Su richiesta dei presenti si allega l'elenco dei rappresentanti regionali, dell'ISS e del Ministero della Salute al tavolo per il coordinamento ed il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare

La documentazione e' disponibile sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare. ( [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) )