

## Il coinvolgimento di pazienti e famiglie nel ciclo di vita dei farmaci orfani: una revisione esplorativa della letteratura

Young A, Menon D, Street J, Al-Hertani W, Stafinski T  
*Exploring patient and family involvement in the lifecycle of an orphan drug: a scoping review*  
 Orphanet J Rare Dis 2017; 12: 188

### INTRODUZIONE

Nell'area delle malattie rare il coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie è particolarmente rilevante. Devono infatti affrontare molte difficoltà: percorsi diagnostici lunghi e diagnosi incerte, accesso limitato a terapie efficaci e procedure di rimborso tortuose. La loro partecipazione nei vari livelli e momenti decisionali può migliorare la rilevanza della ricerca, la traslazione dei suoi risultati nella pratica clinica, i servizi, le prestazioni e l'identificazione dei benefici e dei costi che spesso mancano nelle valutazioni HTA delle nuove terapie. In questa area, dove il numero dei pazienti è per sua natura limitato, è difficile condurre trial clinici di alta qualità, spesso mancano misure di esito validate e la storia naturale della malattia è poco conosciuta e compresa. L'obiettivo del lavoro di Young e colleghi è stato dunque quello di mappare le opportunità di coinvolgimento di pazienti e familiari messe in atto in questo campo.

### METODI

Per mappare le opportunità di coinvolgimento nel ciclo di vita dei farmaci orfani, gli autori hanno effettuato una revisione esplorativa della letteratura, i cui risultati sono poi stati sottoposti ad un gruppo di rappresentanti di organizzazioni di pazienti con malattie rare, affinché li validassero. La convalida è avvenuta tramite un seminario web consultivo, svoltosi con i membri del Patient and Caregiver Liaison Group afferente ad un network canadese (Promoting Rare-Disease Innovations through Sustainable Mechanisms - PRISM). Ai partecipanti è stato anche chiesto di esplicitare ulteriori spazi di partecipazione che, a loro avviso, avrebbero potuto essere utilmente attivati. Per ogni area

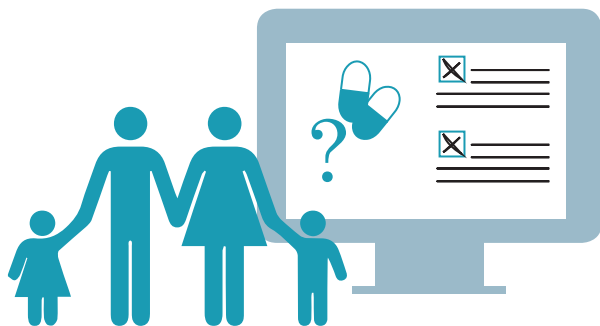
di coinvolgimento identificata, i pazienti si sono espressi relativamente all'esistenza di opportunità di partecipazione a loro note. Dopo il seminario web, i partecipanti sono stati contattati dai ricercatori del gruppo di Young per ulteriori approfondimenti o chiarimenti.

### RISULTATI

Gli autori hanno selezionato 73 studi, 11 documenti di letteratura grigia e 66 siti web. Dall'analisi di questo materiale hanno potuto evidenziare diverse proposte ed esperienze di coinvolgimento per pazienti, famiglie e organizzazioni in tutto il ciclo di vita dei farmaci orfani. È poi stata elaborata una prima mappa delle opportunità ed esperienze di coinvolgimento, estratta dalle fonti della letteratura, e una seconda mappa – elaborata sulla base del seminario web – che esplicita le aree dove i pazienti potrebbero avere maggiore partecipazione.

Tutte queste opportunità di coinvolgimento sono state raggruppate in 12 aree tematiche: ricerca al di fuori degli studi clinici, studi clinici, misure di esito riportate dai pazienti (PROMs), registri pazienti e conservazione campioni biologici, educazione, appoggio e consapevolezza, conferenze e seminari, assistenza e supporto ai pazienti, sviluppo di associazioni, processi decisionali regolatori, processi decisionali per rimborso.

Rispetto al tema delle misure di esito riportate dai pazienti, Young e colleghi sottolineano che famiglie e pazienti sono stati coinvolti soprattutto nello sviluppo e nella validazione degli strumenti di misurazione messi a punto per rilevare la qualità della vita e nella distribuzione e somministrazione dei questionari stessi. Nell'area dei registri, i pazienti e i familiari contribuiscono attraverso l'arruolamento e l'invio di dati e molti dei registri esistenti sono stati avviati e mantenuti attraverso la collaborazione di associazioni di pazienti, professionisti e ricercatori. Ancora, rispetto alle decisioni di rimborso, dalla revisione è emerso che le opportunità di coinvolgimento esistono soprattutto per le associazioni dei pazienti (non per i singoli pazienti) e si basano sull'invio di informazioni scritte che saranno poi usate nelle varie valutazioni, relative al grado di beneficio percepito, alla valutazione del rischio o al peso degli effetti collaterali associati al farmaco.



In Australia, Canada e Regno Unito esistono momenti di questo tipo e in genere le agenzie inviano dei moduli, in cui sono richieste informazioni sull'impatto della malattia sulla qualità della vita, sull'esperienza con le terapie a disposizione, sulle aspettative relativamente al nuovo farmaco, su esperienze eventuali con la nuova terapia.

Le associazioni coinvolte nel seminario web organizzato per validare i risultati della revisione hanno evidenziato che gli attuali momenti di coinvolgimento sono insufficienti e inadeguati, e hanno formulato alcune proposte per essere più presenti e incisivi. Non è stata trovata, infine, alcuna informazione sull'impatto che questi percorsi di partecipazione hanno avuto. Non è quindi possibile, sulla base delle informazioni trovate, determinare quali modalità di coinvolgimento siano più efficaci.

### CONCLUSIONI

L'analisi svolta ha mostrato che i pazienti, i familiari e le loro associazioni sono coinvolti in molte delle tappe di sviluppo dei farmaci orfani. Molto però si può ancora fare sia in termini di ulteriori possibilità di partecipazione sia nel senso di studi che valutino anche quanto le varie opportunità siano o meno efficaci. Manca in letteratura anche una valutazione dell'efficacia e degli effetti di questa partecipazione nei processi di sviluppo dei farmaci orfani, della loro approvazione e rimborso. Young e colleghi sottolineano infine che dallo studio emerge come non esista un percorso standardizzato o validato per il coinvolgimento di questi pazienti.

**Alessandra Lo Scalzo**

Area Innovazione, Sperimentazione e Sviluppo  
 Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali,  
 Agenas

## Nuove tecnologie per la gestione ottimale del diabete. I risultati del Progetto B.R.E.A.D. 2030

Favaretti C, Kheiraoui F, Parente P, Silenzi A  
 Progetto "B.R.E.A.D. 2030". *Building Research and Excellence Alliance for high value Diabetes care*  
 QJPH 2018; vol. 7, n. 2

Una delle maggiori sfide che la sanità pubblica deve oggi fronteggiare è quella di rispondere in maniera efficace al crescente bisogno di salute della popolazione utilizzando in modo razionale risorse che tendono ad essere sempre più limitate.

Del resto, il quadro epidemiologico attuale indica che sono le malattie croniche a dominare la scena mondiale, cioè quelle malattie che hanno il maggior impatto economico sui sistemi sanitari. Fra queste, le malattie metaboliche e, più in particolare, il diabete, hanno assunto ormai un ruolo predominante sotto il profilo sia sociosanitario sia economico.

La prevalenza del diabete in Italia supera attualmente il 5% (in Europa l'8% della popolazione) con un trend che si conferma in costante crescita anche a causa dell'invecchiamento della popolazione. La malattia inoltre causa 73 decessi al giorno in Italia, quasi 750 in Europa, e la mortalità riguarda prevalentemente le fasce di età più avanzate.

Già nel 2013 il Piano Nazionale Diabete (PND), redatto dal Ministero della Salute, successivamente integrato dal Piano Nazionale della Cronicità (PNC) approvato nel 2016, sottolineava che il trattamento del diabete ha bisogno più che mai di professionisti dotati di nuove competenze, che siano in grado di rispondere efficacemente ai bisogni di salute legati alla malattia, superando vecchi ostacoli burocratici, spesso aggravati anche dalla proliferazione di sub-specializzazioni poco utili, che hanno impedito una visione unitaria nella *governance* di tale patologia.

In questo quadro si inserisce il progetto "B.R.E.A.D. 2030" (*Building Research and Excellence Alliance for High value Diabetes care*), condotto dal gruppo di VIHTALI (spin-off dell'Università Cattolica del Sacro Cuore) e che ha visto