

“Rare like us” è il titolo di un romanzo di successo di Taylor Kane, figlia di un paziente sofferente di una malattia rara e a sua volta portatrice del gene della malattia. I commenti dei lettori su Goodreads sottolineano come quelle pagine riescano a essere così motivanti da permettere di raggiungere obiettivi straordinari. Oggi, la facilità della condivisione e di stabilire contatti anche tra persone che vivono molto distanti permette di costruire reti, scambiare esperienze, fare advocacy per una diagnosi precoce e soluzioni terapeutiche. L’ambito delle malattie rare beneficia da anni di una grande attenzione sociale e sanitaria e proprio questo forte interesse fa sì che oggi i traguardi non riguardino solo la salute ma anche i profitti. Ma andiamo per gradi.

A livello globale, più di 300 milioni di persone convivono con malattie rare e non disponiamo di terapie approvate per oltre il 90% di questi disturbi. Però, considerato che otto su dieci tra le malattie rare hanno una base genetica, i recenti progressi nelle tecnologie di sequenziamento genomico e nelle terapie geniche molecolari hanno migliorato la diagnosi e ampliato i trattamenti. Un editoriale di una rivista del gruppo Nature spiegava che per garantire che questi progressi vadano a beneficio del maggior numero possibile di pazienti e lo facciano in modo equo, l’impegno dovrebbe riguardare tutte le parti interessate, dalle associazioni dei pazienti alle istituzioni e alle industrie¹. Negli ultimi anni, gli investimenti nelle malattie rare sono moltiplicati. Nel 2021, sono stati investiti 22,9 miliardi di dollari da chi sviluppa medicinali per la ricerca sulle malattie rare, con un aumento del 28% rispetto al 2020². Con risultati importanti: lo International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), partnership pubblico-privato, mirava a raggiungere due obiettivi principali entro il 2020³: diagnosticare la maggior parte delle malattie rare e fornire 200 nuove terapie. Quest’ultimo obiettivo è stato raggiunto tre anni prima del previsto e il traguardo che concerne la diagnostica è a portata di mano. Nel mirino del consorzio c’è adesso l’approvazione di centinaia di nuove terapie e, se guardiamo allo scenario internazionale,

ci sono pochi dubbi che possa essere raggiunto anche questo risultato. Fin qui le buone notizie.

«Quello che stiamo osservando è un sistema che è stato creato con buone intenzioni per essere dirottato», ha confessato già qualche anno fa in un’intervista Bernard Munos, che in passato è stato consulente di un’importante industria per poi passare all’attività di advocacy indipendente. Munos ha usato l’espressione cara a Trisha Greenhalgh e John Ioannidis per ricordare come la medicina basata sulle prove – anche quando applicata alla ricerca e alla cura delle malattie rare – possa essere stravolta dal mercato⁴. Diverse terapie per malattie rare hanno raggiunto costi talmente elevati da mettere in dubbio la sostenibilità del sistema sanitario e in diverse occasioni i farmaci proposti non sono stati oggetto di un percorso di sviluppo *ad hoc* ma frutto del cosiddetto “repurposing”. La proporzione di nuovi farmaci approvati come orfani è aumentata vertiginosamente al punto che potremmo trovarci in un prossimo futuro nella paradossale situazione di uno squilibrio tra l’attenzione alle patologie rare rispetto a quelle di riscontro più frequente. Nessuna raccomandazione intesa a promuovere la ricerca sulle malattie rare può ignorare l’equità, frutto di uno sguardo consapevole e d’insieme sulla sanità, sulla cura e sulla tutela della salute della popolazione.

Questo numero di Rpm è stato curato da Enrico Costa, dell’Agenzia italiana del farmaco, ed è nato in risposta a una call aperta a clinici, ricercatori, istituzioni del nostro Paese. Tutti i contributi pervenuti sono stati sottoposti a revisione critica da parte di referee esterni.

Bibliografia

1. Rare diseases, common challenges. *Nat Genet* 2022; 54: 215.
2. Editorial. Rare diseases: maintaining momentum. *Lancet Neurol* 2022; 3: 203.
3. IRDiRC. <https://irdirc.org/about-us/vision-goals/>
4. Tribble SJ, Lupkin S. Drugs for rare diseases have become uncommonly rich monopolies. *NPR* 2017; 17 gennaio.