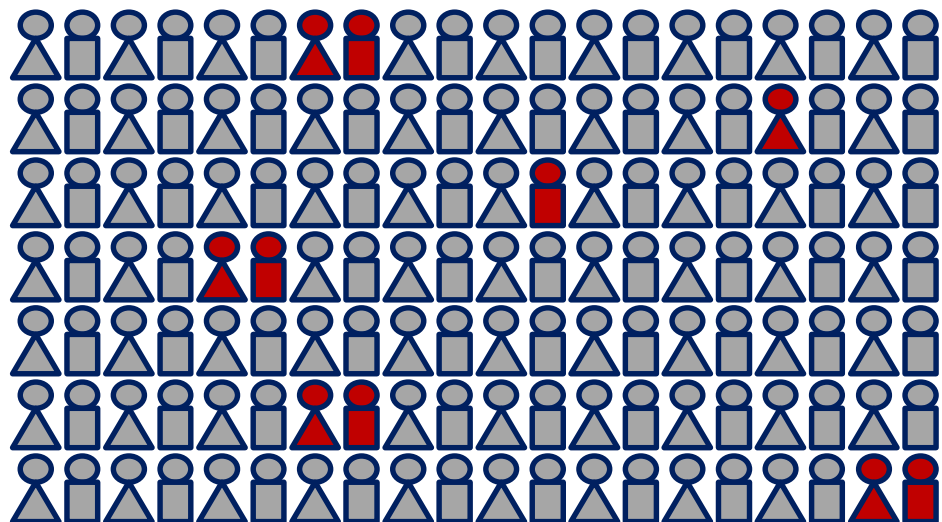


Malattie Rare e Sfide



- Conosciute ~7,000
- Solo una piccola parte hanno trattamenti approvati
 - **518 orfani farmaci**
 - **69 Usi umanitari**

Mancanza di adeguata conoscenza sulle malattie rare

- Vasta maggioranza delle malattie rare

Hanno:

- Un nome
- Descrizione delle manifestazioni cliniche

Non hanno

- Adeguata conoscenza della storia naturale
- Conoscenza della patogenesi
- Trattamenti Specifici

Malattia Rara



La scatola nera ha un nome



"I'll give it to you straight — This disease is almost *impossible* to pronounce."

Il primo gradino essenziale



Una chiara comprensione della storia naturale della malattia è il fondamento di ogni programma di sviluppo di trattamento

specialmente nelle malattie rare

Studi di Storia Naturale (SSN)

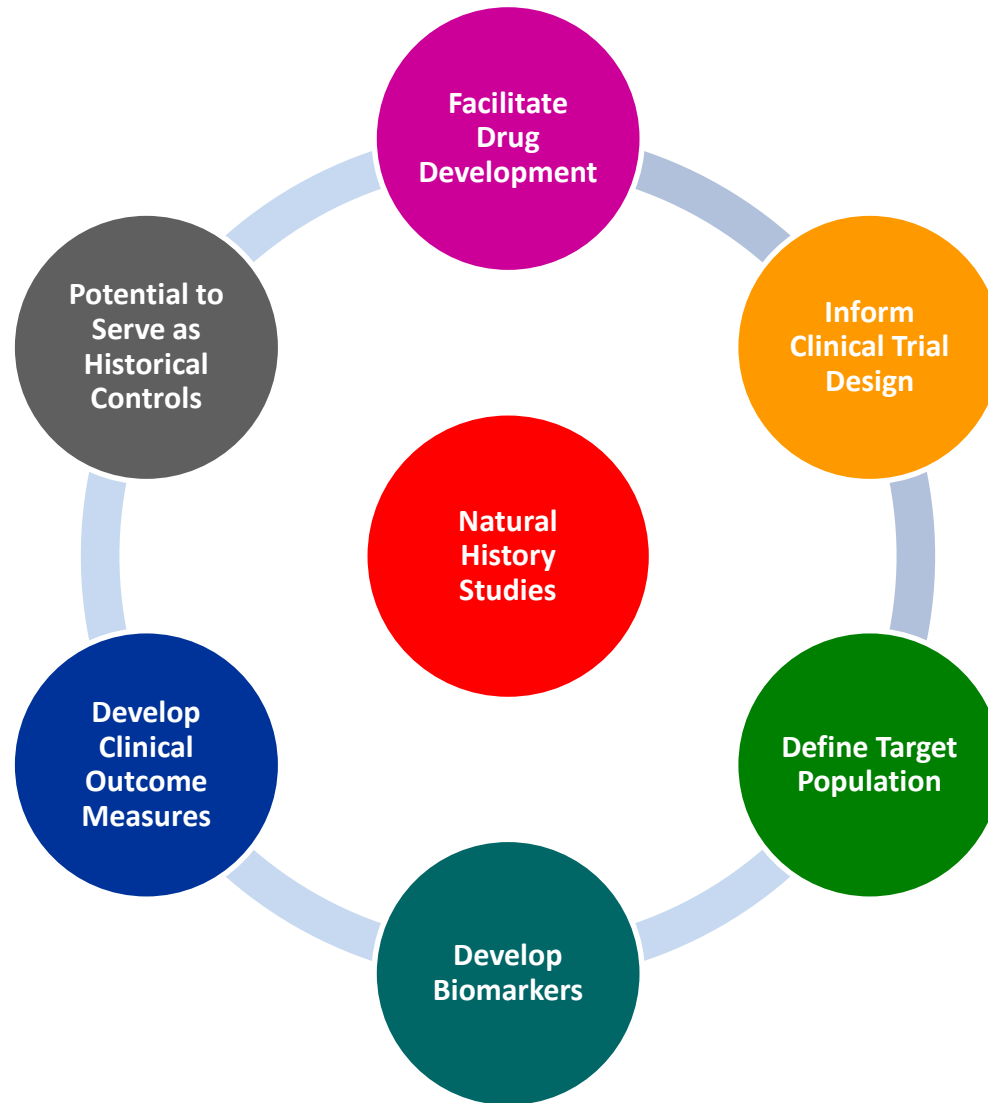
Definizione

Studi che tracciano il corso naturale della patologia a partire dalla fase pre-sintomatica seguendo tutti gli stadi clinici della patologia fino al suo termine (paziente curato, disabilità cronica o exitus senza interventi esterni).

Studi di Storia Naturale

- Seguire il corso della patologia
- Identificare le variabili demografiche, genetiche, ambientali (ed altre) correlate con la patologia in assenza di trattamento
- Aspetti fondanti la ricerca epidemiologica
 - Trattamento dei pazienti, best practices
 - Identificare priorità ricerca
 - Sviluppo centri di eccellenza, preparazione dei trials clinici

Applicazioni di Studi di Storia Naturale



Studi di Storia Naturale per Farmaci Orfani

Obiettivi

Studi di Storia Naturale mirati a facilitare

- lo sviluppo di farmaci/prodotti di tipo medico per le malattie rare
- la caratterizzazione della storia naturale della patologia rara inclusa identificazione di sottopopolazioni caratterizzate da genotipo e fenotipo specifico,
- Sviluppo e/o validazione di:
 - misure di outcome clinico,
 - biomarkers e/o diagnostici
- In ultima istanza, favorire l'approvazione del farmaco

Punti chiave

- Dati da SSN rappresentano le basi scientifiche per la costruzione di un programma di:
 - sviluppo di farmaci,
 - biomarkers,
 - diagnostici,
 - prodotti di tipo medico.
- uno sviluppo razionale e con solide basi scientifiche di prodotti medici richiede una adeguata conoscenza della patologia
- SSN descrivono la patologia indipendentemente da specifici agenti sotto valutazione

Punti chiave

Il disegno e la conduzione di programma di sviluppo clinico sono estremamente individualizzati e dipendenti da:

- Patologia
- Popolazione sotto studio,
- Comprensione del tipo di intervento
- impatto atteso sulla patologia

- SSN sono più informativi se disponibili nella fase precoce di sviluppo idealmente prima del disegno di efficacia del trial

- Fondamentale il coinvolgimento dei pazienti e dei professionisti
Coinvolgimento degli stakeholders precoce e costante durante le fasi successive