COMUNICATO STAMPA

Farmaci orfani e per malattie rare: presentato il report ExploRare 3.0

Focus sull'utilizzo delle misure di esiti riferiti dai pazienti (PROMs), sull'impatto delle estensioni di indicazione nelle valutazioni economiche e l'aggiornamento delle stime di spesa

Milano, 28 maggio 2025 – Si conclude oggi con l'evento di presentazione dei risultati, la terza edizione del progetto **ExploRare 3.0,** promosso da **Cencora PharmaLex** e **ISPOR-*Italy Rome Chapter*** e nato nel 2022 con l'obiettivo di rivedere in senso critico e propositivo il percorso e la valutazione che portano al rimborso dei farmaci orfani e per malattie rare.

Nel corso della giornata, esperti, istituzioni, aziende farmaceutiche e rappresentanti delle associazioni pazienti hanno discusso i risultati di un enorme lavoro congiunto, frutto di analisi tecniche, modelli predittivi e confronto *multistakeholder* volto a contribuire ad un accesso lineare e ad una migliore definizione del valore.

Il progetto patrocinato dall'**Agenzia Italiana del Farmaco** (**AIFA**), dalla **Conferenza delle Regioni e delle Provincie Autonome**, da **Farmindustria**, dalla **Società Italiana di Farmacologia** (**SIF**), dalla **Federazione Italiana Malattie Rare** (**UNIAMO**) e dall'**Università del Piemonte Orientale** (**UPO**) e realizzato con la sponsorizzazione non condizionante di Ipsen, argenx, Sobi, Alexion AstraZeneca Rare Disease, Alnylam, CSL Behring, MSD e Sanofi, si configura come un percorso strutturato di approfondimento e riflessione critica in un ambito dove la complessità scientifica si intreccia con la necessità di equità, trasparenza e accesso.

A guidare le molteplici fasi di lavoro, il Comitato Direttivo composto da **Pier Luigi Canonico**, Professore Emerito di Farmacologia dell'Università degli Studi del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro", Dipartimento di Scienze del Farmaco e *Past President ISPOR Italy-Rome Chapter*, **Claudio Jommi**, Professore di Economia Sanitaria dell'Università degli Studi del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro", Dipartimento di Scienze del Farmaco e Presidente Eletto *ISPOR Italy-Rome Chapter*, **Fulvio Luccini**, *Senior Director PAR Regional lead Italy & Market Access Managing Director* di Cencora Pharmalex, e **Andrea Marcellusi**, Presidente di *ISPOR Italy - Rome Chapter*.

"*Definire il valore scientifico ed economico di un farmaco è un processo complesso, che diventa ancora più articolato nel caso di malattie rare,* - spiega **Fulvio Luccini**. – *La valutazione di questa tipologia di farmaci da parte delle agenzie regolatorie presenta criticità specifiche quali il numero molto ristretto di pazienti,*

che condiziona la robustezza delle evidenze dei trial clinici, in aggiunta alla scarsità di dati e alla conoscenza limitata di determinate patologie rare e ultra-rare".

"Se le precedenti edizioni si sono focalizzate sulle criticità relative ai percorsi di prezzo e rimborso dei farmaci per malattie rare, con questa edizione proponiamo strumenti ed evidenze utili ai decisori per la valutazione del farmaco e l'identificazione delle risorse necessarie per garantirne il rimborso attraverso l'aggiornamento dell'Horizon Scanning[1] e del modello predittivo di spesa, l'impatto delle estensioni di indicazione nelle valutazioni economiche, il disegno degli studi clinici ed il ruolo degli esiti riferiti dai pazienti (Patient Reported Outcome Measures - PROMs)[2]" commenta **Andrea Marcellusi**.

Il **disegno degli studi clinici** per i farmaci per malattie rare in lancio (2025-2027) ed il ruolo dei **PROMs**, come espressione degli esiti riportati dai pazienti, è stato confrontato con i farmaci già rimborsati in Italia (2018-2024). Si osserva un calo dell'impiego di PROMs come endpoint (dal 66% al 49%) negli studi clinici e la loro menzione nelle Schede di Innovatività AIFA nel 29% dei casi. L'uso di PROMs e la loro citazione sembra avere impatto sull'innovatività, mentre gli effetti sulla tempistica di valutazione e negoziazione del prezzo e rimborso dei farmaci è molto più incerto. Questo dato conferma la necessità di rafforzare le evidenze sui PROMs e la loro attenzione nella valutazione comparativa per l'accesso, anche in considerazione dell'introduzione dei nuovi criteri di innovatività.

L'analisi dei tempi negoziali nel caso di estensione di indicazione da raro a raro, raro a non raro e da non raro a raro nonché l'effetto dell'applicazione del *blended price*[3] ha evidenziato come su 174 farmaci rimborsati in Italia tra ottobre 2018 e dicembre 2024, i passaggi di categoria di estensione siano risultati limitati. Sia i tempi di negoziazione che le proxy delle variazioni del prezzo di cessione mostrano una certa uniformità, suggerendo che le procedure di estensione di indicazione seguono un iter simile indipendentemente dalla tipologia di estensione o dalle condizioni specifiche di ciascun caso.

L'aggiornamento del modello predittivo di spesa dei farmaci in arrivo per il trattamento delle malattie rare nel triennio 2025-2027, ha stimato un incremento in tre anni compreso tra un minimo di +€14 milioni (+0,7%) e un massimo di circa +€326 milioni (+15,7%) rispetto al 2024, ed un aumento percentuale della spesa a tre anni pari al +7,1%, mantenendo un range di variabilità comparabile ai risultati del modello precedente.

"*I risultati ottenuti rappresentano strumenti potenzialmente molto utili a supportare i processi decisionali* – afferma **Patrizia Popoli,** Già Direttrice del Centro Nazionale per la ricerca e la valutazione dei farmaci

[1] Identificazione sistematica di tecnologie sanitarie nuove, emergenti o obsolete e potenzialmente in grado di produrre effetti sulla salute, sui servizi sanitari e sulla società – Fonte: AIFA

[2] Questionari standardizzati e validati compilati dai pazienti per misurare la loro percezione del loro benessere funzionale e dello stato di salute – Fonte: *National Health Service*

[3] Prezzo unico come media ponderata del prezzo per indicazione e aumento dello sconto applicato a tutte le indicazioni – Fonte: Rossini EE, Galeone C, Lucchetti C, Jommi C. From *Indication-Based Pricing to Blended Approach: Evidence on the Price and Reimbursement Negotiation in Italy.* Pharmacoecon Open. 2024.

dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), già Presidente della Commissione Tecnico Scientifica dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA). – *La ricognizione dei nuovi farmaci attraverso l'Horizon Scanning, unitamente alla previsione di spesa, potrebbero permettere un'identificazione precoce delle incertezze consentendo al contempo una programmazione delle risorse economiche del Servizio Sanitario Nazionale che ne tuteli la sostenibilità"*.

"*Sono oltre 8.000 le malattie rare che riguardano più di 2 milioni di persone solo in Italia. Solo per circa 450 di queste esiste un trattamento farmacologico. Per questo, quando gli sforzi congiunti dei ricercatori e degli sviluppatori riescono a renderne disponibili di nuovi è importante che l'accesso sia più rapido possibile* – conclude **Annalisa Scopinaro**, Presidente Uniamo. – *Fondamentale ascoltare e coinvolgere i rappresentanti dei pazienti nelle fasi di sviluppo, nella individuazione degli outcome e nella produzione di dati di evidenza. Occorre una spinta di sistema comune perché la presenza delle Associazioni sia strutturata all'interno dei processi decisionali delle Istituzioni. Il punto di vista del paziente, raccolto attraverso gli strumenti analizzati nel progetto ExploRare, affiancato da quanto emerso dalle discussioni durante lo svolgimento del progetto, possono facilitare e accelerare l'accesso ai trattamenti*".

Il Report è disponibile su: www.explorare-rare.it/wp-content/uploads/2025/05/ExploRare-Report-di-progetto.pdf

Ufficio stampa

cencora
PharmaLex

Monica Marsiglia | monica.marsiglia@pharmalex.com | +39 340 4971160
Elena Dreon | elena.dreon@pharmalex.com | +39 340 9606021
Martina Consonni | martina.consonni@pharmalex.com| +39 345 5478398