



COMUNICATO STAMPA

Malattie rare in Emilia Romagna e Triveneto: da diagnosi ancora tardive ad esperienze virtuose di reti attive ed efficaci

5 Ottobre 2021 – “Il percorso di legge sulle malattie rare comincia quasi 3 anni fa e adesso è in Senato. Le cose stanno procedendo velocemente ed entro il mese di ottobre potrebbe esserci l’approvazione definitiva. È una bellissima notizia”.

Fabiola Bologna, Componente XII Commissione (Affari Sociali) della Camera dei Deputati, non nasconde il suo entusiasmo, in apertura del webinar sulle **“MALATTIE RARE. FOCUS EMILIA-ROMAGNA/TRIVENETO”** organizzato da **Motore Sanità**. Un tema caldo, quello delle malattie rare, in cui se da una parte le Associazioni dei pazienti chiedono un’organizzazione più efficace per una migliore presa in carico degli ammalati, dall’altra è alta l’attenzione **sulla bozza di legge che si dovrà declinare nelle varie regioni** per restare al passo con le esigenze delle malattie rare.

“Questa proposta di legge intendeva avere dei principi, primo tra tutti **uniformare il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio nazionale** e di preservare le buone pratiche e i percorsi sviluppati in questi anni da regioni molto virtuose. Con questa legge vogliamo ribadire che i livelli assistenziali di emergenza non vengono aggiornati come dovrebbero, che la rete nazionale e regionale deve essere implementata e coordinata. Inoltre, ci occupiamo di malattie ultra rare, dei tumori rari e del piano diagnostico terapeutico personalizzato. Nella proposta di legge abbiamo inserito il Comitato nazionale, nel quale dovrebbero confluire tutti gli attori principali del sistema, nazionali e istituzionali, scientifici, ordini professionali, regioni, in modo da concertare delle linee di indirizzo che poi vengono declinate nelle varie regioni tramite dei PDTA definiti dai Centri di riferimento, questo perché ognuno possa dare il suo contributo, in modo da formulare linee di indirizzo di programmazione e di appropriatezza per finalizzare fondi e finanziamenti in maniera più coerente” ha spiegato l’Onorevole Bologna.

Altri aspetti cruciali della proposta di legge: il **Fondo di solidarietà per i malati rari e per la ricerca**. “Il Fondo di solidarietà per i malati rari va a favore del diritto all’educazione e all’inserimento lavorativo, per quanto riguarda la ricerca, abbiamo lavorato 8 mesi per riuscire ad avere un finanziamento sia per quanto riguarda il contributo al Fondo per la ricerca per le malattie rare e farmaci orfani sia per avere il credito d’imposta per le aziende pubbliche e private che vogliono investire nella ricerca” ha concluso Bologna.

Le **Associazioni dei pazienti hanno fatto sentire la loro voce**: più centri di riferimento

“I pazienti con patologia rara sono pochi in Italia, dobbiamo fare in modo che possano avere dei centri di riferimento di eccellenza che però non possono essere presenti su piccola scala ma devono per forza essere di carattere interregionale in modo da fare una casistica clinica – ha spiegato **Erica Cettul**, Referente Triveneto Associazione “Progetto Alice Onlus” -. Possono intervenire come centri Hub di eccellenza i centri che effettivamente i pazienti li vedono, li curano, li conoscono e sanno, grazie alla expertise pratica e clinica, dare delle indicazioni a quelli che saranno gli ospedali territoriali. In questo modo, senza dovere fare continui trasferimenti, i pazienti possono essere seguiti a livello locale ma con una supervisione dei medici a livello interregionale”.

La diagnosi non sempre arriva in modo precoce perché mancano le competenze specifiche e l’expertise. Secondo **Christian Mori**, Consigliere Associazione Famiglie SMA bisogna passare attraverso dei centri di riferimento in cui i casi si vedono più frequentemente. **“C’è la necessità di avere la standardizzazione dell’informazione il più tempestiva possibile.** Parlare di rete e di standard di cure è fondamentale, ma è anche importante che ci sia la possibilità a livello regionale che l’informazione, dei medici di medicina generale, pediatri e centri di riferimento, giri in maniera veloce e puntuale, cosa che ancora non avviene”.

“Il ritardo diagnostico è un dato di fatto – ha specificato **Elisa Rozzi**, Responsabile per Attività Trasfusionale, Rete delle Malattie Rare e Rete della Genetica, Regione Emilia Romagna -. Il ritardo diagnostico vero che osserviamo è quello che passa dall’insorgenza dei primi sintomi fino all’arrivo al centro di riferimento, cioè esiste un problema nella interpretazione dei “segni maniglia” che sono talmente vaghi e difficili da leggere parte dei medici di famiglia che non vengono poi riferiti ad un sospetto di patologia. Quindi **il vero problema è l’integrazione in questo sistema dei medici di famiglia che, dovendo essere esperti di moltissime patologie, non possono esserlo in modo specifico su tutte le malattie rare”.**

Secondo **Paola Facchin**, Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto “l’interazione con il territorio porta alla vera presa in carico”, **Tiziano Martello**, Direttore Area Medica Ospedaliera AOU Padova, Regione del Veneto ha evidenziato invece **“i fattori vincenti, che sono condividere, fare rete e organizzarsi in maniera tale che i servizi siano effettivamente fruibili,** ovvero un cittadino che abita in cima ad una montagna o in riva al mare possa avere le stesse identiche possibilità di accesso e di cura di uno che abita in una grande città”.

Altro aspetto: i **farmaci, le prestazioni, gli esami strumentali, gli ausili** che i centri di riferimento prescrivono ai propri pazienti.

“È importante ricordare – ha aggiunto **Elisa Rozzi** - **che tutte le regioni, comprese la maggior parte delle regioni in piano di rientro, forniscono tali prodotti e prestazioni (ma non sono sufficienti alla popolazione con malattia rara) al di fuori dei Lea,** le regioni stanno fornendo un servizio supplementare enorme rispetto a quanto le normative prevedono e anche rispetto a quello che prevede la normativa in bozza. In quest’ultimo caso, non vi è la previsione di una un’estensione dei Lea rispetto a queste necessità ulteriori. **Dobbiamo essere molto fiduciosi e auspicare che nel momento in cui diventerà legge il progetto, ci sia immediatamente anche l’approvazione di decreti attuativi che entrino pesantemente in questo argomento”.**

Il **Friuli Venezia Giulia** ha avuto un'evoluzione in questi anni sul fronte dell'organizzazione per le malattie rare e con il Covid si è costituita anche una rete di associazione regionale interna alla Rete medica in cui le malattie rare sono curate in base all'organo e non alla singola malattia.

“Questo va verso un'applicazione delle Reti di riferimento europee ERN - ha spiegato **Maurizio Scarpa**, Direttore del Centro di Coordinamento Regionale di Malattie Rare Friuli AOU Udine, che coordina la ERN metabolica a livello europeo. **“Dal punto di vista di risorse gli ERN sono delle entità sanitarie che possono sicuramente ottimizzare un sistema sanitario come quello italiano che è già ad alti livelli, portando esperienze non solo dell'Europa in Italia ma anche dall'Italia all'Europa, per questo bisogna intervenire”**”.

Per le Reti è molto importante usare la **digitalizzazione e la telemedicina**.

“Le reti – ha concluso Scarpa - devono dotarsi di tutti quegli strumenti che servono non solo a raggiungere meglio i pazienti, ma le aiutino anche ad utilizzare quella infinita quantità di dati che vengono prodotti negli ospedali e che vengono inutilizzati. È importante anche creare collaborazioni con i grandi centri di ricerca per creare sistemi di intelligenza artificiale e di machine learning. In Friuli Venezia Giulia ci stiamo muovendo in questa direzione”.

Ufficio stampa Motore Sanità

comunicazione@motoresanita.it

Liliana Carbone - Cell. 347 2642114

Marco Biondi - Cell. 327 8920962

www.motoresanita.it

