



COMUNICATO STAMPA

Malattie rare: “Bisogni irrisolti dei pazienti e le criticità nei percorsi di presa in carico, necessario che i SSR migliorino i propri modelli di cura”

8 luglio 2021 - Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera i 5 casi su 10.000 persone, se ne conoscono e se ne diagnosticano tra le 7.000 e le 8.000, interessando quindi milioni di persone. I dati del registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, stimano in Italia 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti: il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica. Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%) - [Fonte: ISS 2015]. Ma ancora oggi, ad esempio, gli screening neonatali ed il ritardo diagnostico fanno in modo che i SSR debbano migliorare i propri modelli assistenziali. Con lo scopo di condividere a livello regionale i bisogni irrisolti dei pazienti e le criticità nei percorsi di presa in carico per poter valutare quale programmazione debba essere fatta, Motore Sanità ha organizzato il Webinar 'MALATTIE RARE. FOCUS ABRUZZO/MARCHE/UMBRIA', secondo di 6 appuntamenti, realizzato grazie al contributo incondizionato di Alexion, Janssen Pharmaceutical Companies of Johnson & Johnson, Biogen e Takeda.

*“I farmaci orfani sono medicinali utilizzati per la diagnosi, la prevenzione e il trattamento delle malattie rare. In Europa una malattia è considerata rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. In questo scenario estremamente complesso, tra rarità (in termini di numero di casi/10000 ab) e numerosità delle malattie (in termini di numero di patologie definibili rare) si aprono numerose problematiche di gestione dell'assistenza farmaceutica per le quali il confronto tra stakeholder rappresenta una modalità efficace per cercare di focalizzare l'attenzione sui principali problemi. L'accesso alle cure, in termini di disponibilità delle cure, sostenibilità economica e gestione logistica delle terapie, rappresenta sicuramente uno dei temi più caldi. Per quanto riguarda la tematica delle malattie rare in Umbria, Regione relativamente piccola, occorre fare i conti soprattutto con la sostenibilità economica, dove pochi casi impegnano un quantitativo importante di risorse economiche. Anche il problema della gestione di alcune patologie con medicinali off-label o con preparati galenici magistrali sono tematiche che aprono problemi gestionali in relazione all'erogazione dell'assistenza e dei relativi flussi di rendicontazione”, ha spiegato **Alessandro D'Arpino**, Direttore Farmacia Ospedaliera - Azienda Ospedaliera Perugia*

“Negli ultimi anni, da quando la genetica ha iniziato ad imprimere una velocità fino ad allora inimmaginabile alla capacità di diagnosticare e, più recentemente, di curare, le malattie rare, e fra queste quelle neuromuscolari in prima linea, hanno assunto un diverso significato e peso nell’ambito medico. La spinta ad arrivare ad una diagnosi dettagliata, anche delle patologie più rare, è attualmente massima. Sono soprattutto le attuali capacità terapeutiche e la reale prospettiva di una sempre più efficace e ampia possibilità di trattamento di queste patologie che stanno facendo da potente motore al cambiamento culturale in atto. Patologie come, ad esempio, la Malattia di Pompe, le Amiotrofie Spinali e la Neuropatia Amiloidosica Familiare, che fino a pochi anni fa erano relegate in fondo ai trattati di medicina, hanno guadagnato posizioni ed aperto la strada a nuove esigenze, soprattutto nella gestione dei soggetti affetti. Il concetto di presa in carico del paziente, da sempre considerato importante soprattutto nell’ambito delle malattie rare, si sta rivelando sempre di più come l’unica strada da percorrere per ottenere il massimo vantaggio per il paziente e per il sistema sanitario. Le strutture sanitarie locali costituiscono il principale ambito in cui questi cambiamenti devono ottenere una risposta. Quindi è indispensabile che esse prendano coscienza delle attuali aspettative per adeguare la loro capacità di intervento nei confronti delle nuove esigenze mediche e sociali”, ha dichiarato **Antonio Di Muzio**, Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari e degli Ambulatori Clinico e di Elettrofisiologia Clinica della Clinica Neurologica dell’Università di Chieti

Ufficio stampa Motore Sanità

comunicazione@motoresanita.it

Liliana Carbone - Cell. 347 2642114

Marco Biondi - Cell. 327 8920962

www.motoresanita.it

