



## COMUNICATO STAMPA

# Malattie rare, le sfide che aspettano il nuovo Governo

*Le malattie rare nell'ultima giornata della Summer School 2022 di Motore Sanità*

300 milioni di persone nel mondo, 30 milioni in Europa, tra 2,2 e 3,5 milioni in Italia. Sono questi i numeri che descrivono l'ampiezza dell'impatto delle circa 8mila malattie rare note. L'ultima legislatura è stata ricca di traguardi per la comunità delle malattie rare: a novembre 2021, il Parlamento ha approvato il Testo Unico sulle malattie rare (legge 175/2021). Nei giorni scorsi, è stato emanato il primo dei decreti attuativi previsti dalla legge con la nomina del Comitato Nazionale Malattie Rare, a dimostrazione che il cammino verso l'applicazione della legge è realmente iniziato. La palla ora passa al nuovo Governo a cui spetta attuazione agli interventi previsti dalla norma e sfrontare le sfide ancora aperte. Quello delle grandi sfide delle malattie rare è uno dei temi dell'ultima giornata della **SUMMER SCHOOL 2022 – Il PNRR tra economia di guerra ed innovazione dirimpente**, organizzata da **Motore Sanità**, in corso ad Asiago dal 21 settembre.

*“L'approvazione della legge sulle malattie rare è stato un grande traguardo di questa legislatura; una legge di iniziativa parlamentare che ha richiesto 3 anni e mezzo di lavoro ed è riuscita a superare molti ostacoli, costruendo una cornice normativa per la tutela di 2 milioni di malati e per le loro famiglie che da molti anni aspettavano un riconoscimento alle loro istanze”, dice **Fabiola Bologna**, Segretaria XII Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati. “Ieri mattina è stato firmato e trasmesso il primo decreto attuativo che contiene la lista dei soggetti che comporranno il Comitato Nazionale Malattie Rare. Ciò mi rende molto felice perché questo ci consente di rilasciare il Piano nazionale delle malattie rare. A tal proposito, il mio ultimo atto da parlamentare è stato un ordine del giorno che impegna il Governo a valutare l'opportunità di pubblicare il Piano Nazionale Malattie Rare aggiornato, che è già stato redatto grazie al lavoro di un tavolo ministeriale di esperti e condiviso in Conferenza Stato Regioni. Speriamo, dunque, che il primo atto della prossima legislatura sarà rilasciare il Piano”.*

La legge 175 è stato il punto di arrivo partito oltre 20 anni fa, ha ricordato **Domenica Taruscio**, già Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. *“È stato un lungo lavoro. Un percorso a passi piccoli ma decisi dal buio alla luce per le malattie rare e le persone che ne soffrono e che è culminato, in Italia, nell'approvazione del Testo Unico sulle malattie rare. Un qualcosa che non esiste in nessun altro Paese e che assicurerà uniformità ai cittadini su tutto il territorio nazionale. Ora è necessario continuare questo lavoro tutti insieme, dal momento che siamo tutti tasselli di un grande disegno”.*

**Elisa Rozzi**, Responsabile per Attività Trasfusionale, Rete delle Malattie Rare e Rete della Genetica, Emilia-Romagna ha sottolineato però l'impegno che le Regioni già da tempo approfondono nel campo delle malattie rare. *“Avere un testo unico è un passo fondamentale. Tuttavia, per quel che riguarda le Regioni, molti dei suoi contenuti erano già all'ordine del giorno”, sottolinea. “Ciò significa che, nel tempo, le Regioni hanno elaborato soluzioni e maturato un patrimonio di competenze che sono ben*

*liete di mettere a disposizione dei tavoli di lavoro che nel futuro saranno dedicati alle malattie rare. Speriamo che la nostra partecipazione sia effettiva”.*

Proprio la partecipazione è la chiave per affrontare la sfida delle malattie rare secondo **Cecilia Berni**, Responsabile Programmazione e Monitoraggio della Rete Regionale delle Malattie Rare e dei Difetti Congeniti e della Rete dei Punti Nascita e della Pediatria Specialistica della Regione Toscana. *“La nostra Regione - ha detto - ha da tempo sviluppato innumerevoli modalità e strumenti di partecipazione dei cittadini, adottando anche una legge dedicata alla democrazia deliberativa. La partecipazione dei cittadini, infatti, non è soltanto uno strumento di crescita della democrazia, ma è anche un mezzo per ridurre la conflittualità tra organizzazione e cittadini. Ciò vale anche per le malattie rare: gli strumenti per costruire modalità di partecipazione ci sono, basterà adattarli alla complessità e diversità che caratterizza il mondo delle malattie rare”.*

*“Nel 2021 sono stati raggiunti obiettivi importanti dalla e per la comunità delle persone con malattia rara: ora dobbiamo fare l'ultimo miglio per fare in modo che la voce delle persone con malattia rara possa continuare a trovare ascolto e spazio all'interno delle politiche che verranno realizzate nella prossima legislatura”,* ha aggiunto **Annalisa Scopinaro**, Presidente di UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare. *“Nei giorni scorsi UNIAMO ha rivolto un appello ai leader politici per chiedere che l'impegno nel campo delle malattie rare prosegua e che per esempio vengano approvati i decreti attuativi della legge 175 e quelli sulle sperimentazioni cliniche, che venga finanziato il Piano Nazionale Malattie Rare e riviste le tabelle INPS grazie alle quali è possibile ottenere l'invalidità civile. Tra le richieste, anche la stabilizzazione del personale sanitario dedicato alle malattie rare e l'approvazione dei Lea, fondamentali perché tutti i malati rari, ovunque risiedano, abbiano il riconoscimento della malattia rara e tutti i trattamenti necessari”.*

A proposito di trattamenti, ha sottolineato **Patrizio Armeni**, Cergas SDA Bocconi, *“C'è un malinteso in cui spesso si cade, specie da quando, per alcune malattie rare, sono disponibili trattamenti altamente efficaci ma dal costo elevato: l'idea che l'avvento di questi trattamenti rappresenti un nuovo, importante, costo per il servizio sanitario. In realtà, ciò deriva dall'ignoranza su quale fosse il peso economico di quella malattia sulla società prima di essere curata. L'avvento di un nuovo trattamento, dunque, non crea un nuovo costo: sposta solamente il fardello economico, fatto di perdita di buona salute e di flussi economici reali, come la perdita produttività o l'impatto sui caregiver, sul conto del servizio sanitario. E in tal modo, producendo un impatto positivo sulla salute del malato e sulla società”.*

Da questo punto di vista, ha detto **Mario Melazzini**, già Direttore AIFA - Presidente AriSLA, Fondazione Italiana di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, *“l'approvazione di una legge dello Stato dedicata unicamente alle malattie rare è certamente un traguardo storico che riflette un modo diverso di 'guardare' alla persona, non più un costo, ma un soggetto capace di contribuire alla crescita della società, a cui offrire l'opportunità di ricevere cure uguali in qualsiasi luogo viva, di poter accedere alle terapie più innovative, di far parte delle fasi della ricerca. Ricerca, - ha aggiunto Melazzini - che, stabilisce la legge, va sostenuta insieme alla produzione di “farmaci orfani”: fattori determinanti per ricadute concrete sulla qualità di vita della persona. Bene che tra le misure previste ci sia l'incremento dal 5% al 7% del 'Fondo AIFA', che ha consentito ad oggi l'impiego di farmaci orfani non ancora autorizzati per persone con malattie rare”.*

Non è solo ricerca ma già pratica clinica attuale, invece, l'uso della diagnostica resa possibile dalla medicina genomica. Che in Italia stenta a decollare, nonostante possa dare un contributo determinante a quella che **Giorgio Perilongo**, Professore Ordinario Dipartimento Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova, definisce *“Odissea diagnostica. Si stima che il 50% dei pazienti rari non riceva mai una diagnosi, che il 25% attenda 5-30 anni per una diagnosi, e i due*

*quinti ricevano almeno una diagnosi errata”, ha affermato. “Le tecniche di genomica medica sono disponibili su larga scala, i loro costi si sono ridotti drammaticamente. Un gruppo di lavoro Iss su mandato del ministero ha addirittura elaborato un Piano nazionale genomica. Eppure soffriamo di ritardi per quanto riguarda la messa a terra di questa tecniche e il trasferimento della genomica nella pratica clinica”, ha aggiunto Perilongo, auspicando l’inserimento nei Lea dei test di whole genome sequencing.*

Cruciali per **Giuseppe Limongelli**, Professore Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università della Campania Luigi Vanvitelli - U.O. Malattie Rare Cardiovascolari Monaldi - AORN Ospedali dei Colli Responsabile Centro di Coordinamento malattie Rare Regione Campania, sono invece la comunicazione, l’informazione e la formazione sulle malattie rare. *“Si sa ancora poco delle malattie rare. Per questo recentemente, con Motore Sanità, l’Iss, UNIAMO, i centri di coordinamento di Lazio, Toscana e Liguria abbiamo organizzato un’iniziativa in barca a vela che ci ha portato fino a Marsiglia per ricordare quanto sia improntate parlare di malattie rare. Decisiva, però è anche la formazione dei medici: ciò significa guardare al futuro. Oggi esistono master e in qualche modo si sta lavorando su un core curriculum. Ma dobbiamo entrare con più efficacia nelle università per lavorare a un percorso univoco votato alle malattie rare”.*

Dell’ampia famiglia delle malattie rare, anche se spesso lo si dimentica, fanno parte anche i tumori rari, quelli che hanno un’incidenza inferiore ai 6 casi su 100.000. Ai tumori rari è dedicata l’associazione IoRaro, costituita poco più di sei mesi fa. *“Spero possa dare risultati a favore dei pazienti con tumori rari che hanno un urgente bisogno di risposte”, dice il Presidente **Walter Locatelli**. “L’associazione nasce dall’esperienza dell’Associazione Prevenzione e Cura dei Tumori in Piemonte; si è ormai strutturata e ha già dato vita al sito web [ioraro.it](http://ioraro.it). Si propone di essere uno strumento al servizio dei pazienti, ponendosi per esempio come riferimento per l’accesso ai centri specialisti, aiutandoli a conoscere i loro diritti e i percorsi di accesso, fornire supporto psicologico. Vuole anche mettersi a disposizione delle associazioni per tessere una rete e contribuire a portare la loro voce alle istituzioni”, ha concluso Locatelli.*

**Ufficio stampa Motore Sanità**

comunicazione@motoresanita.it

**Laura Avalle** - Cell. 320 098 1950

**Liliana Carbone** - Cell. 347 2642114

**Marco Biondi** - Cell. 327 8920962

**[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)**