

COMUNICATO STAMPA

MALATTIE RARE: STATI GENERALI NEL NORD ITALIA AL VIA A BERGAMO

Prosegue la catena virtuosa che parte dal sodalizio di Istituzioni, professionisti e Associazioni per garantire la concreta attuazione della Legge 175/2021 sulle Malattie Rare, che si pone come obiettivo l'uniformità e la personalizzazione delle prestazioni su tutto il territorio nazionale e la promozione della ricerca.

Bergamo, 11 maggio 2023 – Al via agli “**STATI GENERALI SULLE MALATTIE RARE – FOCUS NORD ITALIA: LOMBARDIA, EMILIA-ROMAGNA, LIGURIA, PIEMONTE, TRENTINO-ALTO ADIGE**”, promosso da **Motore Sanità**. Due giorni di lavoro, l'11 e il 12 maggio, a Bergamo, presso la sede della Fondazione ARMR (Aiuti Ricerca sulle Malattie Rare), guidata dalla Presidente **Daniela Gennaro Guadalupi**. “*Siamo felici di ospitare questo evento che si sposa perfettamente con la filosofia della nostra Fondazione – commenta Guadalupi. Siamo da sempre a fianco dei pazienti con malattie rare, per un miglioramento della loro vita quotidiana. A questo proposito, vogliamo implementare la conoscenza dei centri di riferimento in cui si studiano le malattie rare per specifici gruppi, supportando le Associazioni dei malati di malattie rare*”.

BERGAMO-MILANO IN CONTEMPORANEA

“*Gli Stati generali delle Malattie Rare approdano a Bergamo per proseguire una catena virtuosa che parte dal sodalizio di Istituzioni, professionisti e Associazioni per garantire la concreta attuazione della **Legge 175/2021** di cui sono stata firmataria e relatrice e che si pone come obiettivo l'uniformità e la personalizzazione delle prestazioni su tutto il territorio nazionale e la promozione della ricerca – spiega **Fabiola Bologna**, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati. In questi mesi sono stati approvati alcuni decreti attuativi, tra i quali l'istituzione del comitato nazionale malattie rare e il nuovo piano nazionale. Con l'approvazione delle **tariffe dei nuovi Lea** facciamo un ulteriore passo avanti. Sottolineo poi che la due giorni di Bergamo - viaggio multiprofessionale e multilivello - avviene in contemporanea con gli **Stati Generali Buona Salute di Milano**, focalizzato sul tema del **Global Health**, con il fine di affrontare il tema della promozione della salute a tutto campo*”.

UNO SGUARDO ALL'EUROPA

L'attenzione verso le malattie rare da parte dell'Europa è sempre stata molto alta. Lo ha sottolineato **Giorgio Perilongo**, Professore Ordinario Dipartimento di Salute della Donna e del

Bambino, Università degli Studi di Padova: *“Fu proprio l’Unione Europea a istituire, nel 2017, gli **European Reference Network (ERN)** per le malattie rare, ovvero 24 network che collegano gli ospedali di eccellenza per queste patologie, ciascuno diviso per specifici gruppi (fegato, cuore, polmoni, etc.). Ancora oggi le malattie rare continuano ad essere al centro dell’attenzione dell’Europa. Mi riferisco all’**European Union for Health (EU4H)**, finanziamento di **5.3 miliardi di euro** per azioni che riguardano la salute dal valore aggiunto europeo. Uno dei motivi per il quale l’Unione Europea ha dato il via a questo programma è la pandemia da Covid-19, che ha dimostrato che alcuni problemi non si possono risolvere solo nell’ambito di una singola nazione, ma piuttosto in una dimensione europea (aspetto che le malattie rare avevano in realtà già evidenziato). Da qui l’idea di favorire la cooperazione tra stati membri dell’Unione, lanciando appunto il programma EU4H, dove circa **85milioni di euro saranno devoluti a rafforzare le European Reference Network per le malattie rare**”.*

IL PERCORSO DI CURA

*“Molto spesso dai pazienti e dalle Associazioni arriva un’osservazione da tenere in grande considerazione: **le persone con una malattia rara si sentono smarrite di fronte al percorso di cura da affrontare e temono che la rarità sia di per sé un fattore che condiziona negativamente l’esito** - precisa **Paolo Pronzato**, Coordinatore DIAR Oncoematologia Regione Liguria - Già Direttore Oncologia Medica IRCCS San Martino, Genova. **Tutto ciò può valere anche per i Tumori Rari (spesso apparentati alle malattie rare nelle normative nazionali e regionali).** Il Sistema deve essere capace di garantire la soddisfazione dei bisogni di pazienti con tumore raro, ma deve anche essere capace di far percepire a pazienti, familiari e caregivers che il percorso di cura esiste ed è sorvegliato per quanto attiene gli aspetti fondamentali della qualità e della sicurezza. Da anni le Reti Oncologiche Regionali (ormai implementate in molte Regioni) e la Rete Nazionale dei Tumori Rari si occupano di questi problemi ed è **assai importante che Associazioni come IORARO continuino a tenere alta l’attenzione degli stakeholders e rappresentino i bisogni che intercettano tra i pazienti.** Per questo ultimo aspetto, infatti, anche per malattie e tumori rari si è inteso che non si può procedere verso un futuro ricco di innovazioni tecnologiche (anche assai costose), senza la condivisione delle difficili scelte da prendere con pazienti esperti e associazioni qualificate”.*

TUMORI RARI

Tornando ai tumori rari, quindi con un’incidenza annuale inferiore ai **6 casi per centomila abitanti**, Pronzato ricorda gli aspetti fondamentali:

- **non esistono per ora screening organizzati** (come per i tumori a larga incidenza), **ma questo non impedisce che la prevenzione primaria** (soprattutto stili di vita) **debba essere trascurata**. Così come tutti debbono avere in mente quali siano sintomi e segni sospetti da riferire al proprio medico di famiglia;
- **i luoghi dove il sospetto diagnostico viene raccolto debbono essere diffusi in tutti gli ospedali e il percorso che porta alla diagnosi e alla stadiazione facilitato**, perché il tempo è un fattore fondamentale per il successo nella cura dei tumori.

Per la diagnosi - considerate le difficoltà di interpretazione - deve essere possibile la consultazione (oggi più facile grazie alla telemedicina) con veri esperti patologi e radiologi:

- la scelta e la proposta del percorso deve essere elaborata da un gruppo multidisciplinare (e anche in questo caso - poiché non è ipotizzabile la costituzione di gruppi per patologie rare in ogni singolo ospedale - si deve far conto sulla possibilità di teleconsultazione.
- Per alcuni casi il luogo di cura deve essere un'istituzione (eventualmente lontana dal domicilio) dove siano disponibili competenze e risorse specifiche (chirurgia, radioterapia, sperimentazioni cliniche): per questi il Sistema deve garantire la facilitazione nel percorso di raggiungimento del luogo ottimale di cura.
- Per molti casi (nella fase di cronicizzazione della malattia, per il follow-up, per la palliazione) il centro Oncologico più vicino (di necessità in contatto con il Centro di Riferimento) deve effettuare la presa in carico.

Infine, per i tumori rari, rimane **fondamentale la ricerca**: a volte - in considerazione della mancanza di cure validate - il reclutamento in una sperimentazione rimane la scelta preferibile. La ricerca clinica in tema di tumori rari deve anche tenere conto di:

- - necessità di sviluppare metodologie (anche statistiche) che tengano conto del basso numero di pazienti reclutabili;
 - promozione di studi globali per il reclutamento dei rari pazienti nei vari Centri sparsi per il mondo;
 - sfruttamento della profilazione genomica (e altri omics) per caratterizzare il tumore (anche indipendentemente dal tipo istologico) e accedere a programmi di medicina di precisione;
 - diffusione dei Centri di Sperimentazione Clinica (anche per le Fasi 1, particolarmente utili per i Tumori Rari) pur nel rispetto del Regolamento EU, secondo il quale tutti i Centri di Sperimentazione debbono rispondere ad elevati standard di qualità (ma questo significa semplicemente rafforzare con investimenti adeguati le nostre strutture).

Ufficio stampa Motore Sanità
comunicazione@motoresanita.it
Laura Avalle - 320 0981950
Liliana Carbone - 347 2642114
www.motoresanita.it