



Roma, 27 febbraio 2020 - “L’approvazione dell’emendamento Noja al Milleproroghe che stabilisce un termine certo per l’aggiornamento degli screening neonatali e l’aumento dei finanziamenti (in più 2 mln per il 2020 e 4 mln per il 2021), rappresenta un passo avanti fondamentale nella diagnosi e cura delle malattie rare, ma il vero problema è la differenza nei livelli di assistenza tra Nord e Sud e tra le diverse malattie rare sin dalla nascita. Occorre mettere in atto misure diagnostiche e terapeutiche in linea con i più recenti progressi scientifici, con lo Screening Metabolico Esteso a tutti i nati del nostro Paese, per rendere la vita e la salute di tutti i bambini affetti da malattia rara sempre più vicine a quelle dei loro coetanei e dare alle loro famiglie livelli di sicurezza sociale sempre maggiori”.

Lo sostiene il Presidente della Società Italiana di Neonatologia (SIN), Fabio Mosca, in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra il 29 febbraio (“un giorno raro per i malati rari“) e che ha l’obiettivo di far conoscere all’opinione pubblica l’esistenza di queste malattie e le complesse problematiche di chi ne è colpito. UNIAMO F.I.M.R. Onlus, Federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare, propone per questa XIII edizione il tema dell’Equità, intesa come accesso a pari opportunità per valorizzare il potenziale delle persone con una malattia rara.



*Prof. Fabio Mosca*

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera la soglia dello 0,05%, ossia 1 caso su 2.000 persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e in particolare con i progressi della ricerca genetica.

In Italia sono oltre 780 mila le persone con una malattia rara accertata, secondo i Registri regionali e il Rapporto MonitoRare 2019, ma si stima che, in realtà, possano arrivare a oltre un milione e duecentomila.

Per oltre il 70% di questi soggetti la malattia si manifesta in età pediatrica (cioè inferiore ai 14 anni): in questa fascia d'età le malattie rare più frequenti sono le malformazioni congenite, le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari. La maggioranza di queste malattie ha origine genetica, ma se è vero che quasi tutte le malattie genetiche sono malattie rare, non è altrettanto vero che tutte le malattie rare abbiano un'origine genetica. Ad esempio esistono malattie infettive molto rare, così come malattie autoimmuni e carcinomi rari.

Le malattie rare generalmente sono gravi, spesso croniche, talvolta progressive e non sempre facilmente diagnosticabili. Circa il 30% dei malati rari non ha infatti una diagnosi e rischia di convivere con una malattia che resterà senza nome e della quale non si comprende l'origine dei sintomi. E senza questo importante passaggio, è difficile (se non impossibile) pensare a una terapia adeguata.

In Italia l'Istituto Superiore di Sanità ha individuato, con il decreto ministeriale n.279 del 2001 (Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie), un elenco di malattie rare esenti-ticket, ulteriormente ampliato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017.

“È fondamentale garantire un'adeguata assistenza domiciliare e un'opportuna riabilitazione ai pazienti affetti da malattie rare. Anche se viviamo tempi di forte crisi socio-economica e di carenza di risorse sanitarie, è indispensabile sostenere questi soggetti più deboli e le loro famiglie con misure adeguate e personalizzate come ad esempio fornendo loro farmaci orfani con costi elevati, che molto spesso sono di difficile reperimento” continua Mosca.

I bisogni di salute dei bambini con malattie rare sono cambiati notevolmente negli anni, in rapporto a nuove e sempre più efficaci opportunità di diagnosi, cura e prevenzione. L'innovazione tecnologica da un lato e la ricerca biomedica dall'altro hanno messo a disposizione del mondo sanitario e delle istituzioni opportunità di intervento in grado di cambiare la storia naturale di molte malattie rare.

Test genetici, terapie enzimatiche, screening metabolico esteso sono realtà che vanno consolidandosi in tutto il Paese, anche se persistono ancora profonde differenze in termini di cura e prevenzione tra neonati in rapporto alla regione di nascita.

Un importante contributo potrà essere dato dalle nuove Reti di Riferimento Europee (European Reference Networks-ERNs) dedicate alla diagnosi e alla cura di malattie complesse rare, che dovrebbero costituire delle vere e proprie piattaforme di cooperazione transfrontaliera tra specialisti, uniche e innovative nel loro genere.

In Italia sono 155 le strutture sanitarie che trattano almeno una malattia rara, il 55,5% è situato al Nord, il 20% al Centro e il 24,5% al Sud; 66, invece, i centri certificati ERNs. Queste reti virtuali riuniscono oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzata in 26 paesi, mettendo così in comunicazione conoscenze e risorse europee di elevato livello, attualmente frammentate, in grado di portare ogni anno benefici a migliaia di pazienti.