



*Società Italiana di Neonatologia e UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare: “Risoluzione ONU e Testo UNICO siano strumenti di equità per garantire diagnosi precoce a tutti i neonati”*



Roma, 22 febbraio 2022 - Il 28 febbraio si celebrerà in tutto il mondo la 15a edizione del Rare Disease Day, un appuntamento importante per promuovere in tutto il mondo la piena inclusione delle persone con malattia rara. A partire dal 2022 la comunità mondiale dei malati rari, 300 milioni di persone, può contare su un nuovo strumento di promozione dell'equità: la Risoluzione ONU “Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families” che è stata approvata a dicembre dall'Assemblea Generale delle Nazioni Unite.

La Risoluzione, votata dai 193 Paesi membri, rappresenta un importante passo in avanti per rafforzare la comunità globale delle persone che vivono con una malattia rara e per incoraggiare le strategie nazionali e la collaborazione internazionale.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra 6.000 e 8.000 e sono generalmente

gravi, spesso croniche, talvolta progressive, non sempre facilmente diagnosticabili. Solo per il 6% di queste esiste una cura. “L’adozione della Risoluzione ONU e l’approvazione del Testo Unico sulle malattie rare sono strumenti fondamentali per la nostra comunità - dichiara Annalisa Scopinaro, Presidente di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare - La legge n. 175 del 10 novembre 2021 rappresenta una risposta tangibile ai bisogni delle persone con malattia rara in particolare in merito alla diagnosi, alla presa in carico e alla ricerca. Fondamentale ora vigilare sui decreti attuativi”.



*Prof. Luigi Orfeo*

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. In Italia le persone con malattia rara sono oltre 2 milioni e di questi 1 su 5 è un bambino.

“Il 72% delle malattie rare ha origine genetica e di queste il 70% è presente già dalla nascita. Lo screening neonatale è un investimento per la vita - afferma il dott. Luigi Orfeo, Presidente della Società Italiana di Neonatologia (SIN) - Riconoscendo tempestivamente la patologia, il neonato potrà essere indirizzato, sin da subito, verso un adeguato percorso di terapia e presa in carico della malattia. SIN e UNIAMO stanno collaborando attivamente con il Ministero della Salute, affinché si ampli il pannello di screening neonatale esteso nazionale, in modo da garantire a tutti i neonati del nostro paese gli stessi diritti e le stesse opportunità”.

Nel 1993 le malattie rare sono state dichiarate priorità di Sanità Pubblica dalla Commissione Europea e

nel 2008 è stata istituita la Giornata delle Malattie Rare. In tutti questi anni molti risultati sono stati raggiunti. 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.

Per quello che riguarda la prevenzione primaria, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione degli Screening Neonatali, che oltre il test prevede un percorso di presa in carico di quasi 50 patologie metaboliche congenite per le quali esistono interventi terapeutici specifici che possono migliorare significativamente la qualità di vita dei bambini. Il Panel, esteso con la Legge 167/2016, è in corso di aggiornamento grazie al lavoro di un Gruppo istituito dal Ministro Speranza e nominato dal Sottosegretario Sileri. Nel panel dovrebbero entrare patologie neuromuscolari, lisosomiali e immunodeficienze primitive; dovrebbe inoltre essere stilato un protocollo di presa in carico per tutte le patologie.

Il 1° giugno 2021 il gruppo ha consegnato al Ministero il primo dossier corredato di valutazione HTA, riguardante la SMA (Atrofia Muscolare Spinale): la speranza è quella di poter veder presto completati quelli delle altre patologie e espletate le altre pratiche burocratiche per il materiale inserimento delle patologie nel panel, senza ulteriori indugi.