

Malattie rare, la corsa ad ostacoli delle famiglie

Redazione interni www.avvenire.it giovedì 28 febbraio 2019

In Italia si contano circa 770mila pazienti. La spesa sociale per i malati rari si attesta intorno al 100milioni di euro l'anno ma le famiglie sono spesso in situazioni di difficoltà economica

Ad oggi, circa il **6-8% della popolazione europea** è colpito da una malattia rara. In **Italia**, le persone che soffrono di malattie rare sono più di **770.000**, tra queste l'80% è di origine genetica e si trasmette generalmente per via ereditaria. Per non abbassare la guardia e sostenere i malati e le loro famiglie che ogni anno, il 28 febbraio in tutto il mondo si celebra la Giornata delle malattie rare.

In base ai dati diffusi dal **Registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità**, in Italia si stimano **20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19mila i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la Penisola**. Il **20%** delle patologie riguarda pazienti in **età pediatrica** (di età inferiore ai 14 anni), tra i quali le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le **malformazioni congenite (45%)** e le malattie delle **ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (20%)**. Mentre nei pazienti in età adulta, le frequenze più alte appartengono al gruppo delle malattie del **sistema nervoso e degli organi di senso (29%)** e delle malattie del **sangue e degli organi ematopoietici (18 %)**.

La spesa sociale per i malati rari si attesta intorno al **100 milioni di euro l'anno** (dati **Ceis Tor Vergata**), ma le famiglie che convivono con malattie rare sono spesso in situazioni di difficoltà economica, dovuta al mancato riconoscimento del ruolo dei caregiver (quasi sempre i genitori) e agli ancora insufficienti ammortizzatori sociali previsti.

Il convegno alla Camera per la Giornata mondiale

"Abbiamo pazienti che non hanno nemmeno un farmaco specifico per curare la loro patologia" ha detto Paola Binetti, senatrice Udc, alla Camera per un convegno sulle malattie rare, di cui oggi si celebra la giornata mondiale. L'obiettivo, sostiene la senatrice, "è che i malati rari possano avere un livello costante di attenzione, sia nella loro relazione coi clinici che con le associazioni che costruiscono la rete". In platea, aggiunge, "ci sono malati non inseriti nei Lea, anche se le loro patologie avevano completato l'iter per il riconoscimento. Altri ancora avrebbero bisogno di misure di qualità, come la riabilitazione. Ci sono pazienti che avrebbero bisogno di un caregiver dedicato, qualcuno accanto a loro h24 per integrare l'assistenza familiare. Ma non è possibile, per questo le risorse non ci sono mai", lamenta Binetti che sottolinea la "sperequazione assoluta tra quello che lo Stato è disposto a spendere per un farmaco, anche innovativo, e altri tipi trattamento di politiche sociali che non vengono riconosciuti. Quindi togliamo ai pazienti l'uno e l'altro. Bisogna ristabilire un nuovo livello di giustizia e solidarietà", conclude la senatrice.

I video dell'Istituto Maugeri

Nella giornata dedicata alle malattie rare, sette pazienti dell'Istituto Irccs Maugeri di Pavia raccontano con i loro familiari la loro vicenda e lanciano un messaggio rassicurante a quanti scoprono di esserne affetti. Qui sotto, la storia di Giulia (da www.icsmaugeri.it)

Fondazione Telethon in prima linea

Dalla sua nascita, **Fondazione Telethon** ha investito quasi **500 milioni di euro**, ha finanziato oltre **2.620 progetti con più di 1.600 ricercatori coinvolti, più di 10.700 le pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali e oltre 570 malattie studiate**, con l'obiettivo di trovare delle cure a malattie che per la loro rarità, purtroppo, sono sconosciute, spesso difficili da diagnosticare e tendono ad essere trascurate dai finanziamenti pubblici e privati. "Va sottolineato che, se sono stati realizzati avanzamenti così importanti verso la cura, questo è anche grazie a iniziative come la **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**, perché l'attività di sensibilizzazione così promossa ha contribuito ad alimentare un fermento di ricerca e assistenza che solo vent'anni fa era impensabile – osserva **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon**. – Il tema di quest'anno tocca nel

profondo anche la nostra organizzazione: di fronte a terapie innovative che stanno emergendo grazie alla ricerca è innegabile infatti che ci si debba porre l'interrogativo di come renderle accessibili a tutti ed economicamente sostenibili. Ma è altrettanto innegabile che questo tema vada affrontato insieme e in modo costruttivo da tutti gli attori in gioco, soprattutto a proposito di terapie che, per quanto costose e complesse, sono in grado di dare una prospettiva di vita fino a pochi anni fa impensabile" conclude Francesca Pasinelli.

Fondazione Telethon in quanto titolare dell'intera pipeline di ricerca fino alla completa registrazione dello studio di una terapia, garantisce l'assegnazione meritocratica dei fondi raccolti per il finanziamento dei progetti e l'accessibilità della cura trovata a tutti i pazienti. Oltre ai progetti di ricerca portati avanti nei propri **istituti di Milano e Napoli**, la Fondazione mette a disposizione dei ricercatori che lavorano in Italia fondi assegnati tramite bandi, secondo le migliori prassi internazionali. Quest'anno sono state ricevute **328 proposte per progetti mono e bi-centrici per un totale di 464 ricercatori coinvolti**, a dimostrazione dell'interesse della comunità scientifica nel campo delle malattie genetiche rare. Alla fine di marzo si chiuderà inoltre anche un altro bando, quello clinico Telethon-Uildm, che assegnerà i finanziamenti a progetti dedicati alle distrofie muscolari e miopatie. In entrambi i casi, i fondi verranno poi assegnati attraverso un rigido processo di selezione affidato alla Commissione medico-scientifica della Fondazione, che si avvale del metodo della "peer view" e tiene conto innanzitutto della qualità scientifica dei progetti, ma anche della loro prossimità alla cura.

© Riproduzione riservata