

# MALATTIE RARE: “BISOGNI IRRISOLTI DEI PAZIENTI E LE CRITICITÀ NEI PERCORSI DI PRESA IN CARICO NECESSARIO CHE I SSR MIGLIORINO I PROPRI MODELLI DI CURA

*Pubblicato il 28 Ottobre 2021 di redazione*



Categoria: [SALUTE](#)



**Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera i 5 casi su 10.000 persone, se ne conoscono e se ne diagnosticano tra le 7.000 e le 8.000, interessando quindi milioni di persone. I dati del registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, stimano in Italia 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti: il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica. Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%). Ma ancora oggi, ad esempio, gli screening neonatali ed il ritardo diagnostico fanno in modo che i SSR debbano migliorare i propri modelli assistenziali. Con lo scopo di fare il punto a livello nazionale sui bisogni irrisolti dei pazienti e le criticità nei percorsi di presa in carico per poter valutare quale programmazione debba essere fatta, **Motore Sanità** ha organizzato il Webinar **'MALATTIE RARE: FOCUS NAZIONALE'**, che fa seguito a 5 appuntamenti regionali, realizzato grazie al contributo incondizionato di Alexion, Takeda, Biogen e Janssen Pharmaceutical Companies of Johnson & Johnson.**

*"La Rete nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare, articolata nelle reti regionali, è finalizzata ad assicurare specifiche forme di tutela ai pazienti e ha rappresentato per molti anni il primo ed unico esempio in Europa. In 20 anni dalla sua istituzione, la Rete ha visto un progressivo miglioramento. Questo grazie sia all'impegno delle istituzioni, centrali e regionali, e delle Associazioni dei pazienti sia alle azioni della Commissione europea che, partendo dalle Raccomandazioni per i Piani nazionali è giunta alla realizzazione di 24 Reti di riferimento europeo (ERN). Le ERN, favorendo la condivisione di conoscenze, competenze e buone pratiche, facilitano l'accesso più rapido alla diagnosi e alla cura. Una delle sfide ancora aperte è l'insufficiente sviluppo di un approccio olistico, mirato cioè non solo alla malattia (alla diagnosi precoce e alle possibili terapie, sia pure fondamentali) ma alla persona tutta, e che includa, in particolare, ciò che precede la malattia al fine di prevenirla, mediante l'identificazione e la riduzione dei fattori di rischio, e ciò che la segue, ossia la presa in carico globale della persona, compresi i progetti di inclusione sociale e lavorativa. Il tutto finalizzato al raggiungimento della migliore qualità di vita possibile",* ha dichiarato **Domenica Taruscio**, Centro Nazionale Malattie Rare CNMR Istituto Superiore di Sanità

*"La partecipazione al tour nazionale organizzato da Motore Sanità sulle Malattie Rare ha rappresentato, per me, un tassello fondamentale e occasione per comunicare gli aggiornamenti, passo dopo passo, circa lo status dei lavori parlamentari. Le storie personali dei malati rari, il cui numero si aggira intorno ai 2 milioni di persone, ha rafforzato la mia determinazione a proseguire l'iter per l'approvazione del Testo Unico. Il fatto che, da ultimo, la legge di cui trattasi sia stata approvata all'unanimità nella commissione Sanità del Senato, il 13 ottobre 2021, rappresenta un indice importante circa l'apprezzamento del lungo e complesso lavoro, portato avanti in sinergia con Governo e Ministero*

*della salute, al fine di garantire il rispetto del diritto alla salute di cui all'art. 32 Cost. e del diritto di uguaglianza sostanziale di cui all'art. 3, secondo comma, Cost. di milioni di pazienti. In particolare, la normativa tutela tutti i diritti dei malati, quali il percorso diagnostico terapeutico personalizzato, l'aggiornamento dei LEA, gli screening neonatali, la disponibilità degli ausili e dei farmaci innovativi, il sostegno sociale per il diritto allo studio e al lavoro, l'informazione dei medici e dei cittadini, il finanziamento della ricerca. L'ultimo passaggio in Aula al Senato, di qui a breve, porrà fine al lungo percorso intrapreso per l'approvazione di questa legge quadro, il cui obiettivo primario è quello di tutelare e rendere uniforme il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio nazionale", ha detto **Fabiola Bologna**, Segretario XII Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei deputati*

*"Dal 2001 ad oggi sono stati fatti tanti passi in avanti per le malattie rare anche se restano ancora tanti nodi da sciogliere e sui cui è necessario confrontarsi ed agire per migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara. Il Piano Nazionale per le Malattie Rare non prevede finanziamenti specifici per la rete e per il suo sviluppo, nonostante la complessità della presa in carico e la multidisciplinarietà richiesta. I ritardi diagnostici sono ancora molto elevati, anche a causa della mancanza, per la maggior parte dei casi, di un reale collegamento con i medici di medicina generale e pediatri di libera scelta; la stessa rete per le malattie rare è poco conosciuta fra gli specialisti che non ne facciano parte. A questo si aggiungono le difficoltà legate alle diverse organizzazioni territoriali regionali: i pazienti non trovano gli stessi percorsi e la stessa qualità di assistenza nelle varie Regioni. È necessaria quindi una maggiore uniformità a livello regionale per garantire modalità di presa in carico del paziente che assicurino la copertura di tutti i bisogni", ha spiegato **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO*

