
Malattie rare: Uniamo e Sin, il 72% ha origine genetica. Risoluzione Onu e Testo unico strumenti di equità per garantire screening neonatale

Il 28 febbraio si celebrerà in tutto il mondo la 15^a 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", approvata a dicembre dall'Assemblea generale Onu. 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 6mila e 8mila 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". "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 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 e gli stessi diritti e le stesse opportunità".

Giovanna Pasqualin Traversa