

---

## **Malattie rare: presentato il Rapporto “MonitoRare”. Uniamo, "bene Piano nazionale ma ancora troppe disomogeneità Nord-Sud"**

Presentato oggi a Roma, dinanzi ad oltre 150 partecipanti, numerosi rappresentanti delle istituzioni nazionali ed europee ed autorevoli componenti della comunità scientifica, il IX Rapporto MonitoRare sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia. Dal 2015 la Federazione Uniamo – unico caso in Europa - raccoglie e aggrega tutti i dati disponibili tra gli attori in gioco per dare vita a un documento che offra una visione globale del sistema malattie rare, partendo dal punto di vista del paziente. Dalla lettura del documento emergono punti di forza e criticità del sistema italiano, eccellenza in Europa che viaggia, però, a due velocità. "Abbiamo un ambizioso Piano nazionale malattie rare arrivato dopo 3 anni di lavoro e che ora necessita di essere attuato (per farlo sono a disposizione 50 milioni di euro, il primo finanziamento per il Pnmr) - si legge tra l'altro in una nota -; una legge dedicata (Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione di farmaci orfani); uno screening neonatale esteso eccellenza europea (a fine 2022 il programma di screening neonatale esteso è attivo in tutte le Regioni/Province autonome e cresce l'omogeneizzazione delle patologie inserite) ma ancora non aggiornato: la Sma non è stata ancora inclusa nel panel; il numero di Hcps appartenenti ad Ern più alto d'Europa; trattamenti approvati in numero pari alla media europea; 8,4 milioni di dosi di farmaci orfani erogate, pari allo 0,03% del consumo farmaceutico totale: una spesa molto contenuta; aumento del numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 (dai 31 del 2018 ai 45 del 2022), dei corsi Ecm dedicati alle malattie rare (da 49 nel 2021 a 74 nel 2022) e del peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche (dal 31,5% del 2018 al 35,3% del 2022). I problemi più sentiti dalla comunità delle persone con malattia rara - circa 2 milioni di persone - e delle loro famiglie sono quelli che impattano sulla zona grigia che esiste fra assistenza sanitaria e supporto sociale (la separazione delle competenze tra ministeri della Salute e del Lavoro e delle politiche sociali, oltre alle disomogeneità territoriali tra Nord e Sud (7 Regioni/PPAA non hanno alcun centro partecipante alle Ern e 2/3 degli ospedali che partecipano ad almeno una Ern si trova nelle regioni settentrionali), alimentando il fenomeno della mobilità sanitaria. Il percorso diagnostico è ancora troppo lungo (di media servono 4 anni per arrivare ad una diagnosi); le terapie restano insufficienti (ad oggi sono disponibili solo per il 5% delle patologie) e i tempi per divenire disponibili troppo dilatati; necessità di sviluppare una presa in carico “olistica” che comprenda tutto il percorso della persona e includa, sempre, il supporto psicologico; l'inclusione scolastica e l'inserimento lavorativo delle persone con malattia rara e, più in generale, con disabilità ancora lontani dall'essere realmente garantiti (Uniamo ha già presentato delle proposte di miglioramento della Legge 68/99). “Molto è stato fatto, molto altro rimane ancora da fare. Come sempre - così la presidente di Uniamo, Annalisa Scopinaro, in chiusura della Convention MonitoRare - la Federazione è motore propulsivo e farà la sua parte, mettendo insieme tasselli di cui questo Rapporto è un esempio importante, fungendo da supporto e stimolo ai ragionamenti che faremo tutti insieme”.

Giovanna Pasqualin Traversa