

## Malattie rare

### Malattie rare, l'importanza dello screening neonatale

di Tina Simonello

*Riconoscere tempestivamente la patologia, può cambiarne il decorso. Nel mondo sono 300 milioni i malati rari e 30 milioni in Europa. Per promuoverne la piena inclusione il 28 febbraio si celebra il 15mo Rare Disease Day, la Giornata mondiale delle malattie rare*

28 FEBBRAIO 2022

In tutto sono 7,8 mila, ma secondo studi più recenti almeno 10 mila. Sono generalmente gravi, croniche, qualche volta progressive, non sempre facili da diagnosticare e solo per il 6% esiste la disponibilità di una terapia risolutiva. Sono le malattie rare, quelle la cui prevalenza non supera la soglia dello 0,05%, ovvero di 5 casi su 10 mila, ma che complessivamente rare non sono poi tanto, visto che ci sono nel mondo 300 milioni di malati rari e 30 milioni in Europa. Per promuovere ovunque la piena inclusione di tutte queste persone il 28 febbraio si celebra il 15mo Rare Disease Day, la Giornata mondiale delle malattie rare. Un'occasione per riflettere su quanto si sta facendo, si è fatto, e sui nuovi obiettivi da raggiungere.

#### Screening neonatale

Le malattie rare hanno un'origine genetica nel 72% dei casi, ma ne esistono di infettive, molto rare, così come ci sono malattie autoimmuni e tumori rari. Si stima che in Italia i pazienti siano circa 2 milioni, e che 1 su 5 è un bambino. Se non diagnosticate e trattate precocemente, le malattie rare possono provocare gravi disabilità, e in alcuni casi anche il decesso, ma con un semplice prelievo di sangue numerose malattie oggi si possono identificare precocemente, entro i primi giorni di vita con lo screening neonatale. "Lo screening neonatale è un investimento per la vita. Riconoscendo tempestivamente la patologia, il neonato potrà essere indirizzato subito verso un adeguato percorso di terapia e presa in carico", dice **Luigi Orfeo**, presidente della Società Italiana di Neonatologia (SIN) che, al fianco di UNIAMO, la Federazione Italiana Malattie Rare <https://uniamo.org/>, sta collaborando con il Ministero della Salute per ampliare il panel di screening "in modo da garantire a tutti i neonati nel nostro paese - aggiunge il presidente SIN - gli stessi diritti e le stesse opportunità".

Il nostro SNE (Screening Neonatale Esteso) comprende attualmente quasi 50 malattie metaboliche congenite, e siamo in Europa all'avanguardia con la politica di screening neonatale. Il 17 novembre 2020, è stato istituito il Gruppo di lavoro sullo SNE per definire un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali per definire come prendere in carico i pazienti positivi e le modalità di accesso alle terapie, e per procedere alla revisione periodica della lista di patologie da andare a cercare con lo screening. E il 1° giugno 2021 il Gruppo ha consegnato al Ministero il primo dossier sulla SMA, l'Atrofia Muscolare Spinale. La speranza - dicono i neonatologi SIN - è di poter vedere presto completati i dossier per le altre patologie e espletate le altre pratiche burocratiche per inserirle al più presto nel panel. "Uniformare la pratica dello SNE in tutta Italia è una sfida di equità in salute - ha detto Andrea Piccioli, direttore generale dell'ISS e responsabile Centro di coordinamento sullo SNE, nel corso di un incontro al Ministero della Salute, co-organizzato con ISS e UNIAMO il 21 febbraio - Stiamo lavorando perché gli screening vengano eseguiti nello stesso modo a Milano come a Roma e Napoli e a Palermo".

#### La Legge 175 e il Fondo di solidarietà

Lo scorso 27 novembre è stata pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale il Testo Unico sulle malattie rare, cioè la legge sulle "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani". La norma è entrata in vigore il 12 dicembre scorso ed è la prima legge che organizza in maniera organica il mondo delle malattie rare. In sintesi (fonte della sintesi, la 175 vuole garantire l'uniformità della presa in carico diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati rari sull'intero territorio nazionale e disciplinare in maniera sistematica e organica gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani. Il testo unico prevede anche un Fondo di solidarietà dedicato al finanziamento delle misure di sostegno del lavoro di cura e assistenza dei pazienti. "L'adozione della Risoluzione ONU e l'approvazione del Testo Unico sulle malattie rare sono strumenti fondamentali per la nostra comunità", ha dichiarato **Annalisa Scopinaro**, presidente di UNIAMO, che rappresenta 150 associazioni di malati rari e delle loro famiglie. "La legge n. 175 del 10 novembre 2021 - ha aggiunto - 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 è vigilare sui decreti attuativi".

#### La risoluzione ONU

La risoluzione ONU di cui parla Scopinaro, è la "Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families" che è stata approvata a dicembre scorso dall'Assemblea Generale delle Nazioni Unite e rappresenta un passo in avanti importante per rafforzare la comunità globale delle persone che vivono con una malattia rara e per incoraggiare le strategie nazionali e la collaborazione internazionale. Si tratta infatti di uno strumento che colloca le malattie rare tra le priorità dell'agenda del Segretario Generale dell'ONU i cui obiettivi sono favorire inclusione e partecipazione nella società delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, assicurare un accesso equo e universale a servizi sanitari di qualità, promuovere azioni e strategie nazionali, di integrare le malattie rare tra i programmi e le priorità delle Agenzie dell'ONU, pubblicare rapporti periodici per monitorare i progressi nell'attuazione della stessa Risoluzione.

In tempo di pandemia sono stati compiuti diversi passi importanti dalla e per la comunità delle persone con patologie rare: nel mondo e soprattutto in Italia. Ma quali sono i prossimi obiettivi? "Sono gli stessi della Legge 175", dice **Domenica Taruscio**, direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS. "Noi lavoreremo e vigileremo per uniformare l'accesso alle cure e ai percorsi diagnostico-terapeutico e all'assistenza su tutta la penisola - spiega l'esperta -, per rendere disponibili farmaci anche innovativi, dispositivi medici, cure palliative e riabilitazione". A proposito di riabilitazione grazie alla nuova Legge sono a carico del SSN varie tipologie di riabilitazione, oltre alla logopedia e alla terapia psicologica e occupazionale. "Lavoreremo sull'inclusione scolastica, sociale e lavorativa, con l'istituzione, anche questa una novità assoluta - riprende l'esperta ISS - di un Fondo di solidarietà per finanziare il sostegno scolastico, l'inserimento e la permanenza delle persone con malattie rare nei diversi contesti di vita e di lavoro".

#### Le malattie da sottoporre a screening

Un'altra sfida, che va oltre il Testo Unico, sarà "ampliare il panel delle patologie da sottoporre a screening neonatale. Infine potenziare la ricerca scientifica sulle malattie rare e, con un ampio monitoraggio, valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti. "Infine - conclude Taruscio - sensibilizzare l'opinione pubblica. Attraverso il Portale [www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it) il CNMR gestisce una banca dati con i nomi e le caratteristiche di migliaia di patologie, e, per ognuna di esse, associazioni di riferimento e centri di diagnosi e cura. Il telefono Verde Malattie Rare è 800 89 69 49".

#### I supereroi in campo

Le iniziative scientifiche sulla Rare Disease Day sono numerose in tutta Italia: è sufficiente digitare *iniziative giornata mondiale malattie rare* su google per farsi un'idea dell'impegno di istituti di ricerca, università, ospedali e associazioni, sul tema. Tra tante ne segnaliamo una per i bambini in ospedale: il 28 febbraio alle 10.30 un gruppo di "supereroi" di EdilizaAcrobatica si calerà dai tetti dell'ospedale Bambino Gesù di Roma (che gestisce la più ampia casistica nazionale di malati rari in Italia, e che con OMAr Osservatorio malattie rare e Orphanet, il database internazionale delle malattie rare, ha appena siglato un accordo di 3 anni per realizzare iniziative di comunicazione e formazione sulle malattie rare) per srotolare uno striscione con un messaggio sull'importanza della ricerca.