



[Chi siamo](#) [Scrivici](#) [Credits](#) [Pubblicità](#) [Termini d'utilizzo](#) [RSS](#)



<a href="#">Home</a>
<a href="#">Tecnologie</a>
<a href="#">Net Economy</a>
<a href="#">e-Commerce</a>
<a href="#">e-Government</a>
<a href="#">e-Learning</a>
<a href="#">e-Health</a>
<a href="#">e-Security</a>
<a href="#">e-Society</a>
<a href="#">Privacy</a>
<a href="#">Policy</a>
<a href="#">Who is who</a>

## Giornata delle Malattie Rare. La Fondazione Barbareschi: mai più 'Figli di un Male Minore?'

Si è svolta a Roma lo scorso 28 febbraio la Seconda Giornata Nazionale delle Malattie Rare, in occasione della quale la Fondazione Luca Barbareschi - ONLUS 'Dalla parte dei bambini', ha presentato il convegno 'Figli di un Male Minore?'. Giornata delle malattie rare organizzata con la collaborazione dell'Istituto Superiore della Sanità, UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare, Orphanet, l'Associazione Culturale Giuseppe Dossetti, il Centro Nazionale Malattie Rare- CNMR, con il sostegno di Farindustria e la partecipazione di EURORDIS.

La manifestazione, patrocinata dalle più alte cariche dello Stato, dalla Regione Lazio, dalla Provincia e dal Comune di Roma, si è svolta nella splendida cornice del Teatro Argentina, con tantissimi ospiti del mondo dell'associazionismo, delle Istituzioni, del volontariato e dello spettacolo. Padrone di casa è stato l'On. Luca Barbareschi, vicepresidente della Commissione Trasporti, Poste e Telecomunicazioni, nonché parlamentare in quota Pdl, ma qui nei panni del Presidente della Fondazione che porta il suo nome e che ha fortemente voluto quest'incontro-dibattito sulle tema difficile delle malattie rare. Un mondo poco conosciuto, ma che coinvolge ben 2 milioni di persone, con 8.000 patologie riconosciute come 'malattie rare' e il 75% dei pazienti al di sotto dei 12 anni. Malattie di origine genetica per lo più, mentre per le altre si parla di infezioni, allergie, cause degenerative o autoimmuni.



Spesso, quando capita, si sente solo parlare delle malattie in sé, dei disagi che patiscono le persone affette e le famiglie, ma poco si sottolinea un altro grande problema legato a queste patologie e cioè la difficoltà della loro diagnosi. Una difficoltà che in molti casi comporta l'aggravamento della malattia stessa, senza che si riesca a intervenire nella maniera più idonea e a individuare le strutture specializzate per questo tipo di trattamenti specifici.

Come agire allora, come intervenire sui pazienti in modo efficace, alleviando la sofferenza delle famiglie?

### *Il mondo della politica a fare...*

Barbareschi esorta il mondo della politica a fare di più, ma chiede a tutti un maggiore coinvolgimento, come dovere morale, certamente, ma anche in termini di più ricerca scientifica, di una maggiore attenzione al rapporto tra cultura e prevenzione, dando spazio a nuovi piani di formazione, a partire dalle scuole, dalle famiglie, fino alla Pubblica Amministrazione e al mondo dell'industria farmaceutica. C'è bisogno di un cambiamento di rotta, insomma, per affermare una nuova relazione tra Istituzioni, ricercatori, medici, pazienti e imprese. I decisori hanno una responsabilità in più e un'opportunità da non perdere, in questo senso, cioè di portare a termine l'iter per l'approvazione della legge sulle malattie rare nel più breve tempo possibile, dove peraltro si chiede che vengano inserite altre 109 patologie critiche.

Occuparsi di queste persone e delle loro famiglie significa non solo parlare di proposte di legge e di impresa sociale perché ciò che è emerso, dai tanti interventi al Teatro Argentina, è che questi pazienti 'particolari' hanno bisogno prima di tutto di essere ascoltati, di veder cadere il muro che li circonda, fatto di indifferenza e di silenzi, ritrovando attorno a sé una nuova e per certi versi inedita vita sociale e culturale, con la possibilità di accedere a servizi adeguati al livello di disagio, che è prima di tutto fisico e poi culturale. Si tratta, come ha sottolineato Luca Barbareschi, di persone piene di vita, con tanta voglia di comunicare e di condividere le proprie esperienze e i propri sentimenti. Persone che ci chiedono anche di ridere perché, come ha ricordato dal palco l'attore Lino Banfi: "... Anche il buon umore può essere una cura e sorridere aiuta a sopportare meglio il disagio della malattia".

Ma cos'è una malattia rara? A chiederselo è stato Luca Barbareschi, rivolgendosi al pubblico e ai tanti ospiti, ma spostando in modo intelligente la declinazione del termine, dal plurale sabbioso di una generica categoria di malattie, al singolare specifico che aiuta a identificare l'individuo, prima che il paziente e il malato. Un approccio condiviso anche dal Direttore della Fondazione Fare Futuro, Mario Ciampi, per cui: "...Dietro ad ogni individuo, quindi ad ogni paziente, c'è sempre un'esigenza specifica a cui dover dare delle risposte. Bisogna riscoprire la dimensione individuale e umana della persona". I numeri ci hanno sicuramente aiutato come visto, indicando migliaia di patologie dai nomi difficili, a volte croniche o tragicamente fatali, invalidanti e degenerative, circa il 10% delle malattie che affliggono il genere umano.

"Condizioni neurofisciche penalizzanti - ha affermato il medico genetista e Presidente di Orphanet Italia, Bruno Dallapiccola - che riducono drammaticamente le aspettative di vita, il più delle volte dovute anche a diagnosi parziali e sbagliate, oltre che a difetti congeniti. Ci vogliono decenni per riuscire a capire le origini del male e quindi a determinare gli interventi più giusti".

"Molte persone si rivolgono a strutture estere - ha sottolineato il professore - ma l'Italia è piena di centri attrezzati e di eccellenza. Le famiglie spesso non lo sanno e questo perché non ci sono piani di comunicazione avanzati e le reti a sostegno dei pazienti e delle famiglie non sono sufficientemente aggiornate. Occorre quindi riorganizzare tutte le risorse a disposizione, finanziarie certo, ma anche Istituzionali, dei centri di ricerca, del mondo del volontariato e dell'associazionismo. Tenersi aggiornati è importante, perché la popolazione italiana ed europea sta invecchiando velocemente e il quadro delle patologie cresce, comprese quelle rare o rarissime".

### *La qualità della vita di tutti*

Fondata nel 1997 e dedicata a migliorare la qualità della vita di tutti gli individui affetti da malattie rare in Europa, EURORDIS si propone come un'alleanza non-governativa di associazioni di pazienti e di persone attive in un ambito sia clinico che sociale. Terkel Andersen, che ne è il Presidente, ha spiegato come la sua associazione si muove su un piano sia locale che europeo: "...L'importante è coinvolgere tutti gli attori e le competenze sul territorio, sia Istituzionali che imprenditoriali, perché per affrontare il mondo delle malattie occorre prima di tutto curarne l'aspetto pubblico. Il malato, il più delle volte, è tale se rimane escluso dalla propria comunità di riferimento e questo dato è molto importante nell'economia dell'assistenza alle famiglie dei pazienti".

la Francia alla stretta finale sul nuovo Ddl. Testimonianze via mail per convincere i parlamentari dissenzienti

- Crisi dell'editoria: il New York Times costretto a

Ovviamente non poteva rimanere fuori da questo discorso l'Unione Europea e i suoi organi decisionali. "Serve una legislazione appropriata - ha affermato Luca Barbareschi - la condivisione di una letteratura medica riconosciuta da tutti. Da cui ricavare strumenti più efficienti di intervento e la volontà di rendere pubblici i dati raccolti".

"Perché - ha continuato l'onorevole - se è vero che tali malattie sono definite 'rare' è anche vero che per attirare l'attenzione, non solo delle Istituzioni, ma anche del mondo dell'industria farmaceutica, bisogna allargare l'orizzonte di analisi, dall'Italia all'Europa, fino ad una dimensione planetaria e allora vedremo che non si tratta più di alcune migliaia di individui, ma di decine e decine di milioni di persone, trasformando la sofferenza di questi individui anche in un'opportunità economica per chi produce medicine e dispositivi dedicati al mondo delle malattie rare".

A nome della Fondazione Telethon, nata nel 1990 per volontà di pazienti affetti da distrofia muscolare allo scopo di sostenere la ricerca scientifica su questa malattia, è intervenuta Lucia Monaco, Chief Scientific Officer dell'Associazione. Telethon, negli anni, ha finanziato migliaia di progetti in diversi ambiti della ricerca su circa 400 malattie genetiche, con un investimento diretto di 276 milioni di euro e la pubblicazione di più di 6.000 articoli scientifici.

"Una delle sfide più urgenti da affrontare - ha affermato Monaco - è quella di poter assicurare ai soggetti affetti da patologia rara una diagnosi esatta, finalizzata all'individuazione dell'origine della malattia. Quindi: una diagnostica il più possibile certa, piani di ricerca avanzati e la mappatura del gene difettoso. Questi i passi da seguire per approcciare lo stato di disagio dei pazienti con terapie adeguate, modelli di laboratorio efficienti e studi clinici che partano dal contatto con la persona".

### *Il segretario nazionale Claudio Giustozzi*

Più sul versante del pre-politico si muove l'Associazione culturale Giuseppe Dossetti che, come ci ha spiegato il segretario nazionale Claudio Giustozzi, sta lavorando dal 2000 a un tavolo che vede seduti assieme industria, Governo, ricerca, famiglie e associazioni di base, con l'ausilio di un Osservatorio sui pazienti e i diritti del malato e con l'azione degli sportelli informativi al pubblico.

"Per tutelare i malati occorrono le leggi - ha anche aggiunto Ombretta Fumagalli Carulli, Presidente dell'Associazione Culturale Dossetti e già Sottosegretario al Ministero della Sanità nel 2000 - da cui l'importanza dell'azione governativa e di un aggiornamento del disegno di legge sulle Malattie Rare da poco in discussione. Se le Istituzioni si orienteranno in tal senso, verrà meno quell'atmosfera di sfiducia che le circonda, dovuta più alla lentezza della burocrazia che a un reale atteggiamento di disinteresse. Il nostro operato è anche indirizzato, in tal senso, a un maggior coinvolgimento nell'azione di ascolto da parte del Governo".

Sempre di azioni pubbliche e di strumenti comunicativi ha parlato anche Francesca Moccia di Cittadinanzattiva, coordinatrice del Tribunale per i diritti del Malato, la quale ha evidenziato come: "...Negli ultimi quattro anni ci siamo accorti, tramite i nostri servizi, che le segnalazioni di malattie rare si sono quadruplicate. Questo da una parte ci indica che le famiglie si sono aperte e vogliono condividere la loro esperienza, dall'altro però che è giunto il tempo di muoversi e di agire per fornire risposte e sostegno". "Per questo abbiamo chiesto a tutti i nostri associati di raccogliere risorse nuove attorno a Cittadinanzattiva- ha concluso Moccia- perché la strada ora si farà più difficile e urge di fare il punto sulla situazione e sull'evoluzione delle malattie rare in Italia, in termini di terapie, interventi, diagnosi, centri, strutture e attività di Governo, che troppo spesso in passato ha dato prova di inefficienza, se non addirittura di indifferenza".

Difficoltà tecniche di uno Stato troppo lento e farraginoso, chiamiamole così, che vedono sempre come controparte le famiglie dei malati, molto spesso lasciate a se stesse e con pochi mezzi. "C'è un grande bisogno di essere ascoltati da parte di questi individui e dei loro famigliari- ha affermato Margherita De Bac del Corriere della Sera- non c'è solo un problema di ricerca o di finanziamenti. Certo, sono fondamentali, ma non più delle terapie di ascolto che possono e devono essere messe in campo da parte delle associazioni e delle Istituzioni". Uno stare insieme che allevia la malattia dunque e che uno snellimento della burocrazia può aiutare non poco. Su questo Luca Barbareschi auspica un maggiore coinvolgimento anche delle scuole, dei bambini, come i tanti che affollavano il Teatro Argentina, terreno fertile di creatività ed energia, 'risorse strategiche' anche queste per affrontare il mondo delle malattie rare.

L'Istituto Superiore della Sanità ha accettato questa sfida a partire dalla seconda metà degli anni Novanta, quando l'Unione Europea ha chiesto di farsi carico della crescente popolazione dei malati con specifiche rare, quasi 30 milioni di individui. Domenica Taruscio del Centro Nazionale Malattie Rare-ISS ci ha spiegato che oggi: "...Grazie agli interventi governativi e alla Consulta Nazionale delle Malattie Rare, è stato istituito il primo numero verde per ascoltare, sostenere e indirizzare i pazienti malati (800.89.69.49), attivo presso l'Istituto Superiore di Sanità e che vede la partecipazione di personale medico specialistico di diverso orientamento professionale". "Abbiamo inoltre voluto- ha concluso Taruscio- raccogliere tutta questa esperienza e testimonianza di sofferenza, che è anche di vita, in quella che è denominata Medicina narrativa, come nel caso del concorso letterario 'Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini' e della costruzione del "muro simbolico", un'installazione realizzata all'Istituto Superiore di Sanità e sul quale sono stati scritti i nomi delle oltre 5000 malattie rare".

### *Gli occhi del pubblico e i flash*

Un 'muro' che poi è stato portato anche nel foyer del Teatro Argentina e sul quale si sono posati gli occhi del pubblico e i flash dei fotografi. Un simbolo oggettivo del pregiudizio e dell'ipocrisia, del 'non so che cosa sia una malattia rara e quindi non mi interessa', oppure del 'non mi riguarda' e sul quale invece costruire metaforicamente finestre e nuovi orizzonti di condivisione. Occuparsi di queste persone, dei malati, può rappresentare un grande momento di crescita spirituale e sociale. Occuparsi degli altri significa da sempre crescere come cittadini, stare assieme e fare società, come sancito dalla nostra Carta Costituzionale nell'articolo 32: "La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, garantendo cure gratuite agli indigenti". Costituzione della Repubblica Italiana di cui l'Associazione Culturale Dossetti ha fatto omaggio a tutti i partecipanti al convegno, proprio per ricordare l'importanza della Carta ancora oggi attualissima e piena di indicazioni per il futuro.

Una giornata ricca di interventi, di ospiti e personalità del mondo della politica e dello spettacolo, che gli organizzatori hanno dosato efficacemente, alternando momenti di partecipazione emotiva, alle performance recitative di grandi attori del cinema e del teatro. A partire dai filmati di Telethon e le prime campagne pubblicitarie a sfondo sociale per il cinema, datate 1919-1920. Spot televisivi presentati da Alberto Contri, Presidente di Pubblicità Progresso, una fondazione nata nel 1971 e che da allora non ha mai smesso di utilizzare la comunicazione pubblica come mezzo per formare coscienze e sensibilizzare il Paese ai grandi temi della sicurezza e della prevenzione sociale.

La comunicazione quindi come strumento su cui insistere e che proprio il mondo dello spettacolo e dello sport ha sempre utilizzato per partecipare ad eventi pubblici finalizzati alla raccolta di fondi. Anche nella Giornata dedicata alle malattie rare, artisti del calibro di Lucio Dalla, Massimo Dapporto, Riccardo Rossi, Gigi Proietti, Gabriella Pession, Lucrezia Lante della Rovere e Max Giusti, assieme a campioni dello sport come Antonio Rossi, hanno voluto portare un saluto, regalandoci il loro apporto di buon umore e di riflessione. L'importante, hanno sottolineato in molti, è non escludere i malati e le loro famiglie dalla società che li circonda, dal vivere assieme agli altri, i 'normali', i più fortunati. Gli attori d'altronde comunicano per vocazione, attraverso le emozioni, con gli sguardi e col cuore, un linguaggio universale comprensibile a tutti. Tra i diversi sketch comici, particolarmente toccante è stata la lettura di un brano dal libro di Marco Lodoli "Il grande circo invalido", eseguita da Lucrezia Lante della Rovere, seguita poi da un irresistibile Gigi Proietti, che ha

interpretato e letto un estratto da "La voce della coscienza" di Trilussa, pseudonimo del grande poeta romano Carlo Alberto Salustri. Momenti in cui ritrovarsi vicini, sani e malati, attorno a una risata o al potere evocativo di alcune parole, momenti in cui vedere sotto un'altra luce le imperfezioni, niente altro che segni più evidenti di altri della nostra 'umanità', spesso nascosta dietro gli abiti di una socialità più ostentata che vissuta davvero.

Tornando al mondo del volontariato e dell'associazionismo, Flavio Bertoglio della Consulta Nazionale Malattie Rare, ci ha mostrato un risvolto poco conosciuto dell'avere un malato 'raro' in casa: "...Quello che io chiamo evoluzione sociale della famiglia e degli amici. Con l'insorgere di una malattia del genere si vedono sparire gli amici di sempre e se ne trovano di nuovi". "La comunicazione pubblica e sociale- ha continuato Bertoglio- deve partire dalle famiglie e dalle associazioni, deve essere una finestra che permette di far gridare al paziente la sua voglia di vivere, il suo bisogno di non sentirsi più 'Figlio di una Male Minore' e di proporsi invece come persona. Questo è l'obiettivo e lo spirito della Consulta, che si adopera ogni giorno nel sostegno di questi malati, delle famiglie e nella raccolta di fondi. Tra le ultime iniziative andate a buon fine c'è lo stanziamento di borse di studio per la ricerca. Ne abbiamo realizzate alcune da 15.000 euro. Non è molto, ma è pur sempre un inizio".

Per Renza Barbon Galluppi, Presidente di UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare nata nel 1999 grazie ad un gruppo di associazioni con lo scopo di creare un organismo di riferimento nazionale e di coordinamento delle associazioni locali di pazienti e familiari, oltre ai soldi: "... Le persone affette da patologie rare e le loro famiglie hanno bisogno della vicinanza della gente, della creatività e della spontaneità dei più giovani, di chiunque sia in grado di dare un aiuto". Un esempio di questa vicinanza è stata offerta da due giovani alunni dell'ITIS "A. Monaco" di Cosenza, nella cui classe c'è un ragazzo affetto da malattia rara, autori del filmato proiettato al Teatro Argentina e vincitori del concorso indetto in occasione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare di Roma del 27 febbraio. Le Istituzioni dal canto loro cercano di dare delle risposte concrete, come nel caso di Dorina Bianchi, senatrice del Partito Democratico in Commissione Igiene e Sanità, la quale ha fornito dettagli sulle attività tenute in sede parlamentare: "... Dove finalmente è approdato un testo di legge con tanto di emendamenti. Un lavoro lungo e complesso che ha visto le associazioni e il volontariato contribuire in modo decisivo, rendendoci partecipi delle richieste dei malati e dei famigliari. Il sottosegretario al Lavoro, Salute e Politiche Sociali, Ferruccio Fazio, ha inoltre annunciato nuove risorse e strumenti da inserire in un disegno organico di legge che preveda anche l'utilizzo sempre più diffuso dello screening neonatale come pratica obbligatoria, con il fine di identificare patologie genetiche, endocrinologiche, metaboliche ed ematologiche per le quali esiste una terapia, importantissima durante i primi giorni di vita".

### Una rinnovata volontà di partecipazione

Tanti esempi di solidarietà e di supporto concreto, nati anche dal coinvolgimento dei ragazzi degli istituti scolastici, segno di una rinnovata volontà di partecipazione e di riscoperta sensibilità da parte delle nuove generazioni. Casi che Sergio Dompé, Presidente di Farindustria, elenca tra le risorse a nostra disposizione e che vedono l'Italia: "...Ai primi posti al mondo per competenze nel campo delle Malattie rare e impegno civile, ma molto meno per ricerca e disponibilità di fondi. I soldi non sono tutto, ma si rendono necessari per tenere alta l'attenzione in termini di comunicazione e di sostegno di una rete fitta di professionalità e competenze, tra cui l'ambiente medico, ovviamente, e quello delle Istituzioni, del volontariato e dell'associazionismo". Un altro tema sollevato molto importante è quello dei farmaci orfani. Per la prima volta la Commissione Europea offrirà incentivi economici alle industrie farmaceutiche per i test clinici sui farmaci orfani. La notizia è stata annunciata da Jordi Llinars Garcia, amministratore scientifico dell'Agenzia Europea del Farmaco (Ema), a margine della quinta conferenza internazionale su malattie rare e farmaci orfani (Icord-Roma 23-25 febbraio) nella sede dell'Istituto Superiore di Sanità. Trattasi di quei medicinali efficaci nel trattamento di alcune malattie che non vengono prodotti o immessi sul mercato a causa della domanda insufficiente a coprire i costi di produzione e fornitura. Uno status, quello di orfano, che viene dato ad un determinato farmaco al fine di incoraggiarne lo sviluppo, in quanto necessario per curare una determinata patologia e nonostante sia proibitivo dal punto di vista dei costi. Dal 1999 a oggi sono in studio circa 900 farmaci e ne sono stati immessi sul mercato solo 50. Ma anche su questo, i nostri interlocutori, ci hanno dato motivo di sperare.

Prima degli saluti finali, Luca Barbareschi ha invitato Maurizio Sacconi, ministro del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, ha tirare le conclusioni su una giornata trascorsa all'insegna dello stare insieme e del buon umore. "I risultati che dobbiamo raggiungere- ha affermato il ministro- sono di diversa natura: sistemici, nel senso che ogni malato deve essere misura dell'efficienza del sistema sanitario, di efficienza, perché devono metterci in grado di ottimizzare le risorse e abbattere gli sprechi, e delle best practice, con cui ottenere livelli di prestazione sempre più alti da parte delle nostre strutture e del nostro personale". "C'è molto da fare- ha sostenuto Sacconi- come ci ha indicato l'Organizzazione Mondiale della Sanità, soprattutto per ridurre l'enorme divario che c'è tra Nord e Sud del Paese, in termini di infrastrutture, strutture ospedaliere, competenze professionali e fondi per la spesa sanitaria. La medicina territoriale in questo senso è molto utile, coordinando gli interventi dei volontari, delle associazioni e dei privati. Non sono i soldi a mancare, sia ben chiaro, semmai serve una gestione più rigorosa delle risorse". "Il timore di molti analisti- ha concluso il ministro- è che entro il 2050 la spesa sanitaria aumenti fino a raddoppiare, comportando enormi difficoltà che il nostro Paese non sarebbe in grado di affrontare. Io non sono di questa opinione, le risorse come detto ci sono, bisogna solo impegnarsi in una loro gestione più efficiente, con nuovi piani di rientro, di riorganizzazione della spesa corrente, di lotta allo spreco e al malaffare politico, di un livello di servizio più alto, affinché le malattie rare non siano un problema da affrontare, ma una misura del successo o meno di questi nuovi piani tesi a riportare il paziente al centro della politica, della società e delle famiglie". Non resta quindi che attendere, lasciandosi però con la promessa di ritrovarci tutti qui il prossimo anno per la Terza Giornata Nazionale delle Malattie Rare.

03 marzo 2009 - (e-Society )

© 2002-2009 Key4biz

[torna indietro](#)



Copyright © 2002-2009 Pegaso Uno - Key4Biz  
All rights reserved  
P.I. 02457230791

Il nostro Network  
Key4biz | RadioKey.biz | Comunicatistampa.tv | Supercom.it | Mondotc.biz | Mondotv.biz | Bibliotech.info | Vincitorievinti.it | Recensiti.biz | TVdigitali.eu



## **Malattie rare/ Leggi, ricerca, informazioni: la ricetta per malati**

### **Se ne è parlato al convegno "Figli di un male minore"**

Roma, 28 feb. (Apcom) - Leggi ad hoc, portare avanti la ricerca scientifica e farmacologia e informazione. Sono questi gli ingredienti di una ricetta un po' speciale formulata oggi da politici e scienziati che hanno partecipato questa mattina al convegno, "Figli di un male minore", che si è appena concluso a Roma al Teatro Argentina organizzato nell'ambito della Seconda Giornata Europea delle Malattie Rare. Una ricetta le cui indicazioni dovrebbero servire per far uscire dall'ombra le persone affette da malattie rare che da anni vivono nell'incertezza e per dare loro un trattamento terapeutico adeguato in tutta Europa.

Una grande manifestazione, quella di stamattina, che ha l'obiettivo di far crescere nel nostro paese l'attenzione sul problema delle patologie rare e creare allo stesso tempo un'azione di sostegno affinché vengano approvate presto delle leggi e affinché venga portata avanti la ricerca scientifica e farmacologica. Migliorare il legame tra diagnosi e terapie e sviluppare la cultura della prevenzione, sono ancora tra gli obiettivi da raggiungere, come quello di promuovere l'informazione e la formazione. Nel corso della mattinata si sono alternati sul palco del grande teatro romano, oltre ai rappresentanti del mondo delle istituzioni, come il ministro della Salute, Maurizio Sacconi, rappresentanti del mondo scientifico e associazionistico e non sono mancati personaggi dello spettacolo, Banfi, Proietti, Dalla ed altri, tutti insieme a sostenere la causa dei malati rari.

Le malattie rare sono circa 7000, di cui 4000 di origine genetica. Nella maggior parte dei casi compaiono nell'infanzia e sono gravemente invalidanti. Costituiscono circa il 10% delle malattie croniche, vengono diagnosticate e trattate con difficoltà perché spesso richiedono competenze multidisciplinari. Una malattia è considerata rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche: in Italia, ad esempio, si tratta di un fenomeno che colpisce milioni di persone e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7000 e le 8000.

Secondo i dati ufficiali presenti sulla Rete nazionale delle malattie rare, istituita con D.M. 279 del 2001, risulterebbero esistere "con reali schede suddivise per regioni", in modo ufficiale, soltanto poche migliaia di malati rari a fronte degli oltre due milioni che stime ufficiose da sempre affermano esistere in Italia. Queste incertezze sui numeri, di quante siano in realtà in Italia le persone colpite da queste patologie, si ripercuotono, come ha avuto più volte modo di osservare Corrado Stillo, segretario dell'Associazione Dossetti "sulla pelle dei malati". C'è dunque il problema "urgente", è stato sottolineato dai convenuti, di istituire una sorta di anagrafe di queste persone che dia una stima certa della diffusione del problema. Quello che serve, è stato ribadito più volte in questi giorni dedicati a questo tema, è un Registro (previsto da una legge del 2001), a livello nazionale, per iscrivere i malati delle cosiddette patologie rare, per conoscere quanti sono realmente e per far sì che vengano riconosciuti a loro pari diritti. Secondo i dati emersi durante la conferenza internazionale su malattie rare e farmaci orfani (Icord) che si è svolta ieri a Roma, in Italia ci sono regioni virtuose e regioni pigre: in cima alla classifica sul maggior numero di dati raccolti c'è la

Toscana, a seguire il Lazio, il Piemonte, la Puglia e la Lombardia, ultimi in classifica il Trentino, il Veneto e il Friuli, l'Emilia Romagna, la Liguria, l'Umbria, la Campania e la Sicilia. (segue)

[http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02\\_febbraio/28/malattie\\_rare\\_leggi\\_ricerca\\_informazioni\\_la\\_ricetta\\_per\\_malati,18171671.html](http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02_febbraio/28/malattie_rare_leggi_ricerca_informazioni_la_ricetta_per_malati,18171671.html)

27 febbraio 2009

## Urge una legge per i 'figli di un male minore'

Circa due milioni di italiani sono affetti da oltre 7.000 differenti patologie rare, ovvero quelle che colpiscono non più di cinque persone ogni 10mila. Il 75 per cento di queste colpisce i bambini. A tutti loro è dedicata domani la Giornata delle Malattie Rare, alla sua seconda edizione.

Per curare questi pazienti speciali sono necessari trattamenti particolari, molto costosi e spesso difficili da reperire. Fra loro ci sono i cosiddetti “farmaci orfani”, quelli che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo. Per fortuna almeno il procedimento di valutazione e autorizzazione è più breve di quello dei farmaci “tradizionali”, che può durare 12 o 13 anni.

**“I farmaci orfani sono tanti** – ci dice Sergio Dompé, presidente di Farindustria – ma sono per le aziende uno dei migliori investimenti in assoluto, perché coniugano l’etica, l’aspetto economico e i bisogni non soddisfatti di una parte della popolazione. In questa battaglia è coinvolto un grande network, che va dalla ricerca fino alle imprese e alle istituzioni”. In occasione della [Giornata delle Malattie Rare](#) la [Fondazione Luca Barbareschi](#), in collaborazione con l’Istituto superiore di sanità, la Federazione nazionale delle malattie rare, Orphanet e l’Associazione G. Dossetti, con il sostegno di Farindustria, ha organizzato al Teatro Argentina di Roma l’evento “Figli di un Male Minore?”, cui parteciperanno personalità dello spettacolo, del mondo scientifico e di quello politico. Per attirare l’attenzione sul tema e chiedere che entro l’anno sia approvata una legge ad hoc.

<http://www.ilfoglio.it/blog/944>

## **SANITA': SACCONI, CON CRISI E' D'OBBLIGO RIORDINO SSN**

A fronte della grave crisi economica mondiale "riordinare il servizio sanitario nazionale a partire dagli ultimi diventa un obbligo, qui e ora, con scelte che vanno accelerate". Lo ha detto il ministro del Lavoro e della Salute Maurizio Sacconi, intervenendo a un'iniziativa sulle Malattie Rare promossa dalla fondazione Luca Barbareschi e da Farindustria. L'obiettivo, ha spiegato Sacconi, sarà quello "di riorganizzare la spesa, non di tagliare le prestazioni. Se c'è un eccesso di ospedalità generalista evidentemente si sbagliano valutazioni, e si grava enormemente sui conti pubblici", per un Ssn che "dal concepimento alla morte si prenda a carico la persona per renderla autosufficiente. In una parte del paese siamo già molto avanti in questo, nell'altra molto indietro. Il paese è spaccato a metà". Un problema che riguarda anche le malattie rare, al centro dell'incontro di oggi: "al centro nord i malati 'rari' trovano servizi molto efficienti, al centrosud molto inefficienti. Eppure proprio le malattie rare offrono lo spunto per progettare un Ssn universalistico ma che si fonda sulla singola persona".

*(28 febbraio 2009)*

<http://www.repubblica.it/ultimora/24ore/SANITA-SACCONI-CON-CRISI-E-DOBBLIGO-RIORDINO-SSN/news-dettaglio/3575816>



## **Malattie rare/ Lino Banfi: "Sono qua per donare un sorriso"**

### **"Quando ho finito vado in un bagno a piangere"**

Roma, 28 feb. (Apcom) - "Sono qua per far sorridere le persone, gli ammalati, i papà e le mamme che hanno bisogno di un sorriso". Spiega così Lino Banfi ai giornalisti il perché della sua presenza al convegno "Figli di un male minore", dedicato alle malattie rare e alle sue problematiche, che si è svolto questa mattina a Roma al Teatro Argentina.

"Quando si parla di queste malattie - continua Banfi - tutti pensano a donare ai paesi poveri medicine, cibi e strutture, ma nessuno pensa mai a donare un sorriso, dicendo anche delle 'stronzete', come dico io. Anche se, poi, gli stessi medici, quando vado via, mi ringraziano perché ho fatto divertire ed ho smitizzato anche le cose più serie. Mi ringraziano - conclude - perché, come dicono, un sorriso fa più effetto di dieci medicine. Questo è importante. Poi, però, esco di corsa, mi chiudo in un bagno e piango".

[http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02 febbraio/28/malattie rare lino banfi sono qua per donare un sorriso,18172209.html](http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02_febbraio/28/malattie_rare_lino_banfi_sono_qua_per_donare_un_sorriso,18172209.html)



## **Malattie rare/ Gigi Proietti: "La ricerca deve essere laica"**

### **"Nel nostro paese si ricominci a parlare di responsabilità"**

Roma, 28 feb. (Apcom) - "E' un tema sensibile al quale la risposta è una sola: esprimere solidarietà. Se mi si chiedesse di fare qualcosa, parlo nel campo del mio lavoro, a favore di questi malati lo farei subito. Bisogna ricominciare a parlare di solidarietà e senso di responsabilità". E' quanto ha detto Gigi Proietti rispondendo ai giornalisti, che gli hanno chiesto di spiegare la sua partecipazione, al convegno "Figli di un male minore" che si è svolto questa mattina a Roma al Teatro Argentina per celebrare le Giornate Europee delle Malattie Rare.

"Il Governo - ha proseguito Proietti - dovrebbe impegnarsi di più nel settore sanitario. Ma è difficile perché il nostro è un paese "lungo" e noi abbiamo sempre il problema enorme della spaccatura che non è solo politica, ma anche culturale. E le risposte da parte dei governi a questi problemi fino ad ora sono stati insufficienti".

Giornate come questa, secondo Proietti, servono soprattutto a informare persone "come me - ha detto - che molte cose non le conoscono, ma che sono importanti e si devono sapere". Quando i problemi sono di natura culturale, ha poi aggiunto, allora un particolare problema, come ad esempio quello dei farmaci per queste persone, può diventare un problema di coscienza. Nello specifico, di coloro che gestiscono le industrie farmaceutiche ed è quindi chiaro che esistono delle responsabilità e "io mi auguro - ha sottolineato - che nel nostro paese si ricominci a parlare di responsabilità che negli ultimi anni è stata carente".

Alla domanda se la ricerca in Italia deve essere più laica Proietti non ha avuto dubbi. "Me lo auguro ha risposto - perché io la penso così anche se è difficile essere laici. Spero che lo Stato sia sempre più laico, insieme ai cattolici. Non ci deve essere una dicotomia in tema di ricerca, ma solo la capacità di coesistere se in futuro si vuole migliorare".

[http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02\\_febbraio/28/malattie\\_rare\\_gigi\\_proietti\\_la\\_ricerca\\_deve\\_essere\\_laica,18172117.html](http://notizie.virgilio.it/notizie/cronaca/2009/02_febbraio/28/malattie_rare_gigi_proietti_la_ricerca_deve_essere_laica,18172117.html)

## Sanità

### ***Malattie rare metro del SSN del futuro***

"Il mondo delle malattie rare non può e non deve essere isolato dal resto del sistema socio-assistenziale italiano". Lo ha dichiarato il ministro del Welfare **Maurizio Sacconi** intervenendo sabato scorso a Roma all'evento "Figli di un male minore" organizzato nell'ambito della prima "giornata delle malattie rare" e reso possibile dalla Fondazione Luca Barbareschi, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità - Centro nazionale delle malattie rare, con Uniamo - Federazione Nazionale delle Malattie Rare, Orphanet, Associazione G. Dossetti e con il sostegno di Farmindustria. "Dobbiamo ritenere - ha confermato Sacconi - che la persona affetta da malattia rara debba rappresentare la misura del servizio socio-sanitario che vogliamo costruire. L'idea che abbiamo è quella di mettere in campo un servizio ovviamente universale ma anche selettivo in modo da mettere al centro dell'attenzione la persona. Potrebbe sembrare superfluo dirlo ma alla luce della realtà dei fatti purtroppo non lo è. Dobbiamo costruire una rete di servizi - ha aggiunto il ministro - che sia in grado di prendersi carico del paziente, del cittadino, dal concepimento alla morte naturale. Tutto questo è possibile e in alcune parti del paese siamo già vicini a questo obiettivo. In altre lo siamo purtroppo molto meno. E' assolutamente necessario che le famiglie siano aiutate in ogni modo possibile. Per questo dobbiamo superare il vecchio concetto di sanità che concentra risorse enormi e mal gestite in grandi ospedali. E' indispensabile riformulare dalle basi il tipo di assistenza riducendo a poche le grandi strutture ospedaliere ad alta tecnologia dove devono essere curati solo gli acuti che poi devono essere accompagnati a guarigione da un capillare servizio di medicina del territorio. Dobbiamo sanare la spaccatura nel paese - ha concluso Sacconi - anche alla luce del fatto che il nostro SSN è considerato dall'OMS il secondo al mondo per qualità di servizi erogati.