



Rare Disease Day

1^a

Giornata Europea delle Malattie Rare



**Un giorno raro
per persone molto speciali**

www.rare diseaseday.org

29
Febbraio
2008



EURORDIS
Rare Diseases Europe



FARMINDUSTRIA
L'INDUSTRIA DEL FARMACCO, L'IMPRESA DELLA VITA

Si ringrazia Farmindustria per aver reso possibile la stampa della documentazione.



Messaggio della Signora Clio Napolitano in occasione della Prima Giornata Europea delle Malattie Rare – 29 febbraio 2008

In occasione della “Prima Giornata Europea delle Malattie Rare” vorrei esprimere a tutti voi che aderite alla Federazione Italiana Malattie Rare – UNIAMO, all’Organizzazione Europea EURORDIS e comunque a tutte le Associazioni che si occupano di Malattie Rare il sentimento di profondo apprezzamento per l’opera che svolgete a sostegno dei malati e delle loro famiglie.

Aiutare a diffondere la conoscenza delle malattie rare – come voi fate – può accorciare i tempi della diagnostica e favorire quindi la ricerca di terapie adeguate. La vostra attività di indirizzo nel segnalare i presidi sanitari competenti e le terapie idonee è di sostanziale aiuto per orientare tempestivamente le persone affette da malattie rare e le loro famiglie, in particolare per quelle malattie che non possono ancora contare su reti di informazione e sostegno. È importante la promozione, che voi praticate, di contatti e relazioni tra malati e famiglie che condividono lo stesso problema: la malattia, in particolare la malattia rara, rischia di produrre una capsula di isolamento sociale, dalla quale è necessario uscire per non sommare problema a problema. È quindi decisiva la vostra attività di sensibilizzazione e di pressione sulla sanità pubblica e sull’industria farmaceutica affinché si investa nella ricerca al fine di produrre nuovi farmaci che rappresentano la speranza dei malati. È importante che voi proponiate di inserire nell’agenda pubblica l’obiettivo “Malattie Rare: una priorità di salute pubblica”. È altresì utile che a questa pressione sulla sanità pubblica si aggiunga l’impegno a sollecitare l’erogazione di fondi provenienti da fondazioni e da enti privati.

Pochi riflettono sul fatto che le malattie rare coinvolgono, nel loro insieme, milioni di persone in Italia, in Europa e nel mondo. La vostra attività ha quindi una grandissima rilevanza sociale e credo sia ragione di soddisfazione il fatto che lo scorso dicembre la stessa Commissione Europea abbia elaborato una bozza di comunicazione sulle Malattie Rare.

Certa del pieno successo di questa Prima Giornata Europea dedicata alle malattie rare, che quest’anno ricorre il 29 febbraio, “Un giorno raro per persone molto speciali”, Vi auguro di cuore di ricevere l’attenzione e il sostegno che pienamente meritate.



Che cosa sono le malattie rare

Per l'Unione Europea una malattia è "rara" quando il numero di malati non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti.

Questa definizione varia a seconda del Paese considerato.

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), le malattie rare sono 6.000, di cui l'80% è di origine genetica e il 75% ha insorgenza in età pediatrica.

Gli aspetti critici di queste malattie sono:

- la difficoltà ad arrivare a una diagnosi in tempi brevi;
- l'andamento spesso cronico e invalidante;
- la scarsità di percorsi assistenziali strutturati;
- la mancanza di terapie specifiche e la difficoltà di accesso alle stesse.

La malattia rara richiede non solo diagnosi, ma anche prevenzione, riabilitazione e sostegno psico-socio-economico.



La situazione nel nostro Paese

Nel nostro Paese le stime variano da un minimo di 300mila fino a un milione di persone affette, a seconda delle fonti (stime regionali e nazionali) e delle definizioni di malattia utilizzate.

La qualità della vita, le funzioni conservate e la sopravvivenza, nella maggior parte dei casi, sono del tutto insoddisfacenti.

Così l'assenza di un trattamento specifico, per molte malattie rare, capace di cambiare radicalmente la storia naturale di queste malattie si somma alla sofferenza umana, alla disabilità e alla morte, che esse producono.



Il ruolo della Ricerca

Più che mai, nel campo delle malattie rare la ricerca è vita, poiché si prefigge due obiettivi: scoprire le cause, per intervenire all'origine, e identificare terapie che migliorano la sopravvivenza e la qualità di vita delle persone, con benefici indiretti sui "costi sociali" per la collettività.

Tuttavia la scarsa numerosità dei malati crea difficoltà nella realizzazione di sperimentazioni cliniche.

È indubbio che la ricerca farmaceutica nel Paese progredisce anche grazie all'impegno dei centri pubblici di eccellenza e dei ricercatori di livello internazionale, ma è altrettanto certo che per renderla più incisiva è indispensabile un sempre maggiore coinvolgimento delle associazioni di pazienti (protocolli di sperimentazione e sostenibilità economica).



La diagnosi

Per poter accedere a qualsiasi trattamento è necessario avere una diagnosi. Proprio la rarità delle forme rende il percorso diagnostico più difficile e lungo. Il tempo medio per avere una diagnosi, infatti, è di 3,5 anni.



La scarsità di percorsi assistenziali

Il decreto ministeriale 279/2001 individua 581 malattie rare e 13 gruppi di malattie rare aventi diritto all'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia e incluse nei livelli essenziali di assistenza.

La diffusione disomogenea sul territorio di conoscenze e competenze in materia di malattie rare, unitamente a ragioni storiche, sociali e culturali, hanno determinato disuguaglianze anche marcate nello sviluppo e nell'applicazione dei percorsi assistenziali delle malattie rare.



Andamento cronico e invalidante

L'andamento cronico e invalidante delle malattie rare richiede il coinvolgimento di più figure professionali: medico (data la complessità di molte malattie rare, spesso sono coinvolte diverse specializzazioni), infermiere, riabilitatore, assistente sociale, psicologo, etc. Il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta è complicato per la mancanza di continuità nelle cure e del proseguimento di progetti assistenziali già attivati.



Impatto emotivo e solitudine di fronte alla malattia

I pazienti e le loro famiglie vivono un'esperienza di solitudine doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità che la porta a essere poco conosciuta e poco riconosciuta.

L'incertezza della diagnosi protratta nel tempo e le incerte indicazioni sul futuro incidono pesantemente sulla qualità e le abitudini di vita di tutto il nucleo familiare. La difficoltà a incontrare altre persone con la stessa patologia e con le quali condividere esperienze o necessità conduce all'isolamento.

È indispensabile quindi una costante e adeguata informazione affinché la malattia sia vissuta in modo più sereno. È per tali motivi che diviene necessario un servizio di sostegno attivo alla persona con patologia rara e alla famiglia.



Trattamento e cura: i farmaci "orfani"

Molti farmaci per la terapia delle malattie rare sono "orfani" nel senso che, non essendo in grado di garantire il recupero degli investimenti in ricerca – visto l'esiguo numero di pazienti che ne hanno bisogno – sono studiati, in maniera ancora non sufficiente, a livello internazionale.



L'aspetto legale

In Italia, al fine di assicurare specifiche forme di tutela alle persone con malattie rare, è stata istituita, mediante D.M. 279/2001, la Rete nazionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

I punti strategici contenuti nel Decreto Ministeriale sono:

- l'esistenza di un elenco di malattie rare con particolari diritti;
- la creazione di una rete regionale e nazionale di "centri accreditati", scelti in ogni regione, per la diagnosi e la cura di specifiche forme;
- la creazione di registri *ad hoc* con sede sovra-regionale e nazionale in grado di coordinare e monitorare l'attività dei centri accreditati e la concessione dei benefici ai pazienti;
- il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nei processi decisionali e di monitoraggio;
- la necessità di supportare le famiglie dei pazienti e i professionisti del Sistema Sanitario Nazionale con azioni di informazione e formazione mirate.



La Prima Giornata Europea delle Malattie Rare: "Un giorno raro per persone molto speciali"

Perché una Giornata Europea delle Malattie Rare?

- Perché c'è un costante bisogno di avere maggior informazione per sensibilizzare i decisori, il personale medico e il pubblico.
- Perché agendo simultaneamente a livello europeo possiamo dar voce alle persone con malattie rare raggiungendo in modo significativo più persone possibili.
- Perché le malattie rare sono ormai divenute una priorità della sanità pubblica a livello europeo.
- Perché un giorno dedicato alle malattie rare può portare speranza e informazione alle persone con malattie rare, alle loro famiglie e alle figure professionali coinvolte nell'assistenza.
- Perché l'Europa è oggi un punto di riferimento, ma si spera che in futuro la Giornata Europea delle Malattie Rare possa diventare la Giornata Mondiale delle Malattie Rare.
- Perché desideriamo equità nell'accesso alla cura e trattamento delle persone con patologie rare in Europa.
- Perché c'è la necessità di una azione comune per un obiettivo comune.
- Perché c'è la necessità di avere maggiori investimenti per la ricerca in ambito malattie rare.
- Perché c'è la necessità di mantenere viva l'attenzione sulle malattie rare.
- Perché c'è la necessità di coordinare politiche e strategie a livello nazionale nei diversi Paesi europei.

Il tema dell'anno 2008

Il tema "Malattie rare: una priorità di salute pubblica" è stato scelto per la sua ampiezza e perché mai come nel 2008 sono presenti sinergie tra il livello europeo e quello nazionale:

- la Commissione Europea sta elaborando una comunicazione e delle

raccomandazioni sulle malattie rare che saranno adottate dal Parlamento Europeo nel secondo semestre sotto la presidenza slovena;

- le alleanze nazionali sono pronte a collaborare per un evento su larga scala destinato alle persone con patologie rare;
- ogni Stato si impegnerà per l'elaborazione di un piano nazionale delle malattie rare;
- c'è la volontà di realizzare reti europee di riferimento, collegando i vari centri di esperienza nazionali.

Il 2008 è il primo anno nel quale celebreremo la Giornata delle Malattie Rare in Europa. La Giornata delle Malattie Rare intende sensibilizzare il grande pubblico sul significato del termine "malattia rara" e sull'impatto che tale malattia ha sulla vita delle persone.

Perché il 29 febbraio?

Perché il 29 febbraio è un giorno per così dire "raro": capita ogni 4 anni e per questo motivo può rendere molto bene il concetto di rarità.

La Giornata delle Malattie Rare, in realtà, vuole essere anche un evento annuale, così verrà celebrata il 28 febbraio negli anni non bisestili.



Chi è UNIAMO

UNIAMO è la Federazione Nazionale delle organizzazioni di pazienti affetti da patologie rare da sempre impegnata nella tutela dei diritti e nel miglioramento della qualità della vita del paziente e della sua famiglia.

UNIAMO è stata fondata nel 1999 a Roma su iniziativa di un ristretto gruppo di associazioni e in questi pochi anni di attività è arrivata a contare più di 60 associazioni di pazienti in rappresentanza di oltre 600 diverse patologie rare.

A livello europeo, UNIAMO è membro di EURORDIS, l'organizzazione europea che raggruppa centinaia di associazioni di pazienti provenienti da 18 Stati membri dell'Unione Europea in rappresentanza degli oltre 30 milioni di pazienti.



Qual è la sua *mission*

- Promuovere azioni a sostegno dei malati rari.
- Proporre e sostenere azioni legislative, riferite alle malattie rare e ai farmaci orfani. Favorire la corretta e puntuale applicazione, a livello nazionale, del Regolamento Europeo sui farmaci orfani.
- Offrire alle organizzazioni di pazienti un'opportunità unica di essere ascoltate e considerate al di là della propria dimensione o della patologia rara che rappresentano.
- Promuovere e sostenere lo sviluppo di alleanze tra le associazioni di pazienti localmente.
- Essere interlocutore autorevole delle istituzioni nella programmazione socio-sanitaria e nelle politiche di sanità pubblica in materia di malattie rare.
- Incentivare la cooperazione nazionale e internazionale tra le organizzazioni di pazienti.

Promuovere la ricerca e l'informazione

Incoraggiare e supportare la ricerca di base e clinica.

Organizzare e promuovere corsi di formazione per medici e paramedici.

Promuovere sostegni finanziari concreti alla ricerca, alla sperimentazione clinica e allo sviluppo dei farmaci orfani.

Migliorare l'accesso alle terapie

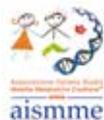
Assicurare un rapido accesso dei pazienti alle nuove terapie.

Garantire omogeneità di trattamenti, di assistenza e di servizi terapeutici essenziali a livello internazionale, nazionale e locale.



Alcune iniziative europee e nazionali

- Progetto di EURORDIS “CAPOIRA – *Capacity-building for patient Organizations to participate in Research Activities*”.
- Progetto di EURORDIS “RAPSODY – *Rare disease patients solidarity*”.
- Progetto “EuOrphan – *Service for the supports of the european orphan medicines market*”.
- Progetto “EuroGentest – *Network for test development, harmonization, validation and standardization of services*”.
- Organizzatori in Italia della Prima Giornata Europea delle Malattie Rare del 29 febbraio 2008 promossa da EURORDIS.
- Collaborazione e promozione del libro “Malattie Rare – Associazioni in Italia” e del “Annuario delle Malattie Rare” prodotti da Orphanet Italia in collaborazione con Farmindustria (2005).
- “Pollicino”, banca dati di supporto a persone affette da malattia rara, ai loro familiari e ai medici curanti (www.malattirari.it). “Insieme”, Giornate di socializzazione per malati affetti da patologie rare. Entrambi parzialmente finanziati dal Ministero della Solidarietà Sociale (annualità 2005) e volti alla divulgazione, informazione e formazione sulle malattie rare.
- “Fantàsia”, seminari sui temi del sospetto clinico, dell'accertamento diagnostico e del percorso dalla diagnosi alla terapia. “Dado Magico”, eventi di formazione legislativa in ambito sociale, sanitario e sociosanitario. Entrambi parzialmente finanziati dal Ministero della Solidarietà Sociale (annualità 2006) e volti alla divulgazione, informazione e formazione sulle malattie rare.
- Membro del *Governance Body* del Progetto “*Telethon Genetic Biobank (TGB) Network*” (2008).
- “UNIAMO per le Associazioni d'utenza”, volto a sviluppare servizi in favore delle associazioni federate e non.





Associazione Sclerosi Tuberosi





Sotto l'Alto Patronato
del Presidente della Repubblica

Con il patrocinio di:



and:

