

## «Due milioni gli italiani con malattie rare»

Le persone affette da una malattia rara «non possono essere malati di serie B, occorre invece riconoscere a loro e alle loro famiglie un sostegno sanitario e umano doppio». L'ha detto il ministro della Salute Beatrice Lorenzin in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare (28 febbraio). Nei nuovi Livelli essenziali di assistenza (Lea) appena varati dal Ministero «sono state riconosciute 110 nuove patologie e attivato il processo di aggiornamento continuo che permetterà di rivedere la lista man mano che emergono nuove patologie dimenticate».

Si stima che siano 2 milioni le persone affette da una malattia rara, per il 70% bambini, con 19mila nuovi casi segnalati ogni anno dalle oltre 200 strutture diffuse in tutta Italia. Nel nostro Paese si parla di 20 casi di patologie rare ogni 10mila abitanti, ma «oggi il 50% dei malati rari non ha ancora una diagnosi esatta ed è quindi priva di una consulenza genetica mirata», come denuncia Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma.

Slogan della Giornata 2015 è «Vivere con una malattia rara giorno per giorno, mano nella mano», approfondito da un convegno alla Camera promosso da Paola Binetti con l'Istituto superiore di sanità e l'associazione specializzata Uniamo, sul tema «Promesse e illusioni: il Parlamento e le istituzioni si interrogano sui passi fatti».

Entro quest'anno è atteso l'arrivo sul mercato di nuovi medicinali: l'Agenzia europea dei medicinali (Ema) sta valutando l'autorizzazione di 21 nuovi farmaci, in aumento rispetto ai 14 del 2013. Nel 2014 sono stati raccomandati per l'immissione sul mercato alcuni farmaci "orfani" che rappresentano la prima vera terapia per molte malattie: si tratta dei primi medicinali per un particolare tipo di distrofia di Duchenne, per la porfiria eritropoietica, per la sindrome di Morquio e la malattia di Castleman, e anche della prima terapia a base di staminali per il recupero della vista in chi ha una carenza di staminali limbali.

«Dietro ogni farmaco per una malattia rara ci sono 10 anni di ricerca – spiega Massimo Scaccabarozzi, presidente di Farmindustria –, il 90% lo fa l'industria privata, altrimenti non avremmo terapie. Questi sforzi, insieme a quelli per educare la classe medica, dovrebbero far riflettere il Paese che invece taglia 2,6 miliardi al Fondo sanitario nazionale. Ma sono sicuro che le associazioni e i movimenti che stanno lottando per far conoscere le malattie rare non verranno fermati».