
Una giornata per le malattie rare

Autore: Chiara Andreola

Fonte: Città Nuova

Si celebra il 28 febbraio la giornata mondiale delle malattie rare, ricordata anche da papa Francesco nell'Angelus di domenica 26. Un'occasione per fare il punto sui progressi fatti e su quelli ancora da compiere

Si celebra il 28 febbraio la **giornata mondiale delle malattie rare**: una data scelta nel 2008 in quanto a ridosso del 29 di questo mese, il giorno “più raro di tutti”. E se ciascuna di queste malattie di per sé colpisce, stando alla definizione, meno dello 0,05% della popolazione, **contando che quelle note sono oltre 7 mila si ottiene comunque un numero ragguardevole di soggetti colpiti**: in Italia si stima siano circa 2 milioni, per il 70% in età pediatrica.

Una giornata che serve a ricordare l'impegno profuso nella ricerca su queste patologie e nell'assistenza ai malati, e la necessità di portarlo avanti tutto l'anno. E in questo senso è stato un bel “regalo”, se così lo vogliamo definire, per i malati rari italiani, **il fatto che giusto una settimana prima sia stato licenziato dal Comitato nazionale delle malattie rare del ministero della Salute il Piano nazionale delle malattie rare**: una sorta di “mappa” in quanto a norme, interventi e risorse economiche su questo fronte, che attendeva un aggiornamento ormai dal 2016. Si capisce dunque come molti aspetti necessitassero da tempo di una revisione, nell'ottica di garantire l'effettivo accesso all'assistenza e alle cure, e a farlo in maniera uniforme sul territorio nazionale – non dimentichiamo infatti che esistono disparità tra le Regioni in questo senso.

Uno dei fronti su cui si sono, meritoriamente, fatti dei passi avanti – per quanto molti ne rimangano da fare, come sempre in campi in cui la ricerca offre nuovi orizzonti ben più rapidamente di quanto non lo faccia poi la burocrazia – è quello dello **screening neonatale esteso**: secondo i risultati presentati il 14 febbraio scorso dall'Osservatorio Malattie Rare (OmaR), infatti, **questo risulta essere ormai offerto in tutte le Regioni italiane per la quarantina di patologie di base** (per avere un termine di confronto, quando è stato istituito nel 2016, copriva solo la metà dei neonati) in seguito all'accordo da Calabria e Campania che ha permesso di inviare i test effettuati nella prima ai laboratori della seconda. In questo modo, alla quasi totalità dei neonati è stata offerta la possibilità di veder diagnosticata una malattia rara già alla nascita, spesso ancor prima che si presenti alcun sintomo, così da poter essere trattata con un'efficacia che sarebbe impossibile ad uno stadio successivo. Non solo: **16 Regioni hanno autonomamente attivato lo screening di altre patologie oltre a quelle previste** – in testa la Puglia con altre 10, seguita dall'Abruzzo con altre 7 e da Triveneto e Toscana con altre 5.

Qui si inserisce l'annoso tema del **mancato aggiornamento della lista “originaria”, quella garantita in tutta Italia, con altre patologie che soddisfano i requisiti** – fondamentalmente inerenti la disponibilità di un test efficace e sicuro per diagnosticarle, e di interventi efficaci e sicuri da poter essere messi in atto dopo la diagnosi – per esservi inserite: **erano 7 due anni fa, quando questo aggiornamento sarebbe dovuto avvenire, e ora sono diventate 10**, in virtù dei progetti sperimentali portati avanti autonomamente dalle Regioni menzionati prima. Di qui dunque l'invito pressante, lanciato in occasione della presentazione fatta da OmaR, affinché il ministero della Salute in accordo con la Conferenza Stato-Regioni effettui questo aggiornamento: perché, come è stato ricordato, **ogni giorno di ritardo nel farlo può costare la vita a uno dei bambini nati con una**

queste malattie in una Regione che non effettua lo screening.

Altro tema da non dimenticare è quello dei **finanziamenti** a tale scopo: non solo perché effettivamente arrivino, in particolare quelli stanziati nell'ambito del Pnrr, ma anche perché – come è stato ricordato nella presentazione del 14 febbraio – siano **vincolati a questo capitolo di spesa e non finiscano in un indistinto “calderone” destinato alla sanità**: una proposta contenuta in un emendamento, poi però non approvato, proposto dall'onorevole Maria Elena Boschi nell'ultima legge di bilancio.

—

Sostieni l'informazione libera di Città Nuova! Come? [Scopri le nostre riviste](#), [i corsi di formazione agile](#) e [i nostri progetti](#). Insieme possiamo fare la differenza! Per informazioni: rete@cittanuova.it

—