



## LA SFIDA DELLE MALATTIE RARE

**1.** Per malattie rare si intendono le 5.000-7.000 condizioni patologiche che, alla nascita, hanno un'incidenza inferiore a un caso su 2.000. Una cifra solo apparentemente modesta: il fenomeno interessa, infatti, circa 30 milioni di cittadini nell'Unione Europea, almeno 3 milioni dei quali in Italia. Nel nostro Paese, ogni anno, si registrano 20 mila nuovi casi. E', dunque, paradossale definire "raro" ciò che coinvolge un numero elevato di persone e di famiglie, spesso abbandonate a loro stesse proprio perché si tratterebbe di casi "marginali". E' giunto il momento di rendere le malattie rare un tema di rilevanza sociale.

**2.** I due terzi di queste patologie colpiscono i bambini (il 3% dei neonati) e si tratta, in generale, di condizioni gravi o molto gravi, croniche o ingravescenti, degenerative e disabilitanti, che spesso costituiscono una minaccia per la vita. Molte malattie rare sono oggi incurabili - in quanto non sono disponibili terapie efficaci - e frequenti sono gli errori diagnostici, che si traducono in interventi inappropriati. Anche quando è possibile formulare una diagnosi certa, le informazioni e gli aiuti sono limitati, senza alcuna effettiva possibilità di offrire e ricevere trattamenti adeguati. Le conseguenze sociali sono assai rilevanti, a cominciare dai costi che gravano spesso sulla sola famiglia, per non parlare dell'emarginazione e dell'isolamento cui la gran parte dei malati è "condannata" sia nell'ambiente scolastico, sia in quello lavorativo. Il sistema sanitario spesso non è in grado di fornire una diagnosi precoce, né sono disponibili linee-guida di riferimento. Attualmente la gestione di queste malattie in Italia compete alle Regioni, che hanno individuato circa 300 Centri di riferimento non utilizzando, però, criteri omogenei. I diversi modelli di organizzazione adottati hanno risolto solo in minima parte i bisogni dei malati e delle famiglie. Si sono così accentuate le differenze territoriali nella diagnosi e nel trattamento di patologie che, per definizione, sono assai poco comuni e per le quali esistono competenze molto limitate.

**3.** Accanto alle malattie rare di origine genetica, ne esistono altre che possono essere dovute ad altre cause in parte prevenibili anche in fase preconcezionale, con la rimozione o riduzione dei fattori di rischio (inquinamento ambientale; assunzione di sostanze tossiche e di taluni farmaci; ricorso alle tecniche di fecondazione artificiale). Si tratta della cosiddetta "ecologia prenatale", la cui finalità è la tutela del concepimento e della gravidanza da questi fattori di rischio sempre più diffusi, e che possono interessare tutta la popolazione, pur danneggiandone solo una piccola parte con effetti che vanno dalla sterilità alle malformazioni.

**4.** L'Associazione Scienza & Vita si sente partecipe dei gravi problemi, degli sforzi, talora dei drammi di tanti malati e delle loro famiglie, e si impegna pertanto a:

- *promuovere una ricerca scientifica rispettosa dell'essere umano, contrastando con determinazione ogni tentativo di accreditare l'idea che per debellare le malattie rare sia necessario sacrificare chi non è ancora nato, in un inaccettabile disegno eugenetico di selezione della specie;*
- *sollecitare tutti i provvedimenti e gli studi a tutela dell'essere umano fin dal concepimento, nel desiderio di eliminare i fattori di rischio capaci di determinare malattie rare, talora gravissime;*
- *contribuire alla divulgazione dei contenuti delle nuove conoscenze, che possono tradursi nel miglioramento delle capacità diagnostiche e di cura;*
- *promuovere una cultura per la quale ogni essere umano è ricchezza dell'umanità e va accolto e sostenuto soprattutto nelle condizioni di maggiore fragilità;*
- *intervenire a livello sociale affinché si possano estendere gli interventi di solidarietà nei confronti di chi è affetto da malattie rare;*
- *partecipare al dibattito politico in vista della preparazione di proposte legislative mirate a garantire condizioni di vita migliori a quanti sono affetti da malattie rare o gravemente invalidanti e alle famiglie che se ne prendono cura.*

I Presidenti

Prof. Bruno Dallapiccola

Ordinario di Genetica Medica, Università La Sapienza, Roma

Prof.ssa Maria Luisa Di Pietro

Associato di Bioetica, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma