

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

ASSOCIAZIONE SCIENZA & VITA®
Lungotevere dei Vallati, 10 - 00186 Roma • Tel. 06.68192554 • segreteria@scienzaevita.org • www.scienzaevita.org
ALLEATI PER IL FUTURO DELL'UOMO

La sfida delle malattie rare