PRESIDENTE **Sen. Ombretta Fumagalli Carulli**
PRESIDENTE VICARIO **Mario Occhipinti**
SEGRETARIO **Claudio Giustozzi**
Via Giulio Salvadori, 14/16 00135 Roma
Tel 06 3389120 fax 06 30603259
e-mail: segreteria@dossetti.it - http://www.dossetti.it

Uno dei padri della nostra Costituzione, Giuseppe Dossetti, riflettendo sui nuovi compiti dello Stato contemporaneo alla luce del fallimento dello statalismo collettivista e dei penosi limiti dell'individualismo neo-liberale, ha delineato la prospettiva di un nuovo Stato, centrato sui valori della persona umana e sui suoi inalienabili diritti. Tra questi, la nostra Costituzione riconosce solennemente il diritto alla salute per ogni cittadino. Si tratta di un valore la cui concreta attuazione richiede una grande capacità di ascolto delle istanze che provengono dalla società; inoltre, è necessario stimolare le energie e le risorse della ricerca ed utilizzarne i risultati al fine di modulare interventi realmente efficaci allo scopo di promuovere e tutelare la salute e, attraverso questa, la dignità della persona umana.

In questo concetto di garantire dignità e diritti a tutti e ad ognuno risalta il dramma delle persone colpite da malattie rare, recentemente riconosciuto come priorità dall'Unione Europea. Anche in questo, come in altri ambiti, l'Italia ha avuto un ruolo pionieristico, inserendo le malattie rare fra i punti fondamentali del Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 elaborato dal Ministro Bindi; in seguito, dopo anni di attesa, il Decreto Ministeriale 279 del 18/5/2001 ha sancito l'esenzione dalla partecipazione ai costi sanitari per circa 350 patologie ed ha avviato la costituzione della rete nazionale sulle malattie rare che fa capo al Registro nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità. Ma anche in questo, come in altri ambiti, l'Italia ha successivamente segnato il passo, rallentando la realizzazione ed il necessario aggiornamento delle iniziative avviate; in tal modo, le aspettative di milioni di cittadini sono andate incontro a progressive delusioni.

Le malattie rare sono tante e disparate, ma tutte sono gravi e possono causare morte precoce o invalidità: per la grande maggioranza sono di origine genetica, cioè chi ne è affetto deve conviverci per l'intera esistenza. Le malattie rare, che gli esperti hanno valutato essere circa 5.000-6.000, hanno una cosa in comune: interessano un numero limitato di cittadini rispetto alle "grandi" patologie (come i tumori o le malattie cardiovascolari), in particolare secondo i criteri europei una malattia è rara quando colpisce meno di 5 su 10.000 cittadini nella Unione europea.

Questo vuol dire che una malattia che colpisce 20.000 cittadini italiani è rara. "Rara" vuol dire che non viene considerata sufficientemente importante per attrarre fondi per la ricerca; che esistono, nel migliore dei casi, pochi centri sanitari adeguatamente attrezzati per la prevenzione, la diagnosi ed il trattamento; che gli operatori sanitari mancano di un'adeguata formazione, perché sono malattie poco note; infine che mancano farmaci, in quanto avrebbero un mercato insufficiente per ripagare le spese del loro sviluppo.

Ma, come abbiamo detto, le malattie rare sono tante: anche solo 100-200 cittadini colpiti ad esempio per solo 1.000 malattie effettivamente presenti in Italia portano alla cifra ragguardevole di 100-200.000 persone. Ed a queste

occorre aggiungere le loro famiglie, troppo spesso lasciate sole nel dramma dell'assistenza al membro affetto, poste di fronte a sforzi economici e peregrinare verso i pochi centri in grado di assicurare cure adeguate. Quindi, il termine apparentente neutro "malattie rare" significa, in realtà, un numero considerevole di cittadini e di famiglie cui è urgente e doveroso assicurare una adeguata considerazione sanitaria e sociale.

Non si tratta, infatti, solo di difficoltà nell'assistenza farmacologica ed ospedaliera: le Associazioni delle persone affette e delle loro famiglie riportano puntualmente, fra i vari esempi, vessazioni burocratiche quali quelle per ottenere certificazioni di invalidità, difficoltà nel diritto allo studio e nell'ottenere servizi di assistenza domiciliare. Tuttavia, in questa realtà si devono cogliere anche i segnali positivi.

In primo luogo, come abbiamo già accennato, l'Unione Europea sta cominciando a dare pieno riconoscimento all'entità del problema, attraverso sia il finanziamento di progetti di reti sulla sorveglianza delle malattie rare e la difesa della qualità della vita dei pazienti sia il riconoscimento della esclusività di mercato a livello comunitario per i farmaci dimostrati efficaci per queste patologie. In secondo luogo, il mondo della ricerca italiano continua ad esprimere realtà significative su diverse malattie rare, portando conoscenze importanti per la loro conoscenza e cura. Ancora, in alcune regioni i servizi sanitari stanno organizzando la rete dei centri e presidi prevista dal decreto ministeriale 279 nonché iniziative per la formazione degli operatori. Per contro, molte altre regioni sono in ritardo, mettendo a repentaglio l'essenziale principio Costituzionale della equa ed appropriata disponibilità di servizi sanitari per tutti i cittadini.

Tuttavia, la realtà più importante rimane il mondo delle associazioni delle persone affette e delle loro famiglie: dal loro dolore, ma soprattutto dalla loro energia e capacità organizzativa viene un bagaglio essenziale di proposte, basate su esperienze concrete, imprescindibile per chiunque voglia intervenire in tale delicato settore.

Pertanto, questo disegno di legge intende affrontare il problema delle malattie rare mettendo al centro la persona affetta e della sua famiglia, recependo e sintetizzando le istanze e le esigenze espresse dal mondo delle Associazioni. Pertanto il disegno di legge mira a rafforzare e promuovere un approccio integrato che comprende

- il rafforzamento della ricerca nel settore attraverso la costituzione di un Fondo nazionale
- la piena attuazione della rete delle malattie rare sull'intero territorio nazionale, coordinata da un Centro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto superiore di Sanità
- il miglioramento del sostegno sociale alla persona ed alla famiglia attraverso specifiche misure riguardanti la disponibilità di farmaci, presidi e servizi domiciliari, l'allargamento dei diritti d'esenzione previsti dal decreto 279, la certificazione di invalidità, l'accesso al telestudio ed al televoro,
- la disponibilità di nuovi farmaci, attraverso sgravi fiscali per le attività di ricerca e sviluppo dell'industria mirate al trattamento delle malattie rare.

L'obiettivo finale del disegno di legge è quello di assicurare la dignità di tutti anche di chi è più duramente colpito e perciò è, o sembra, più debole.