Intervento malattie rare

Associazione Dossetti 23 febbraio 2012

Carissimi,

innanzitutto vorrei ringraziare l' **Associazione Culturale Nazionale ONLUS "Giuseppe Dossetti"** per il loro cortese invito a partecipare a questa importante manifestazione, che vede oggi riuniti le Istituzioni, esponenti del mondo scientifico e medico per discutere insieme del diritto alla salute di numerosi cittadini italiani ed europei. Sono felice che questa iniziativa avvenga in prossimità della **giornata europea delle malattie rare** di quest'anno, che prevede numerose iniziative di informazione e sensibilizzazione in tutti gli Stati membri **durante la giornata del 29 febbraio. Il tema di quest'anno è dedicato alla solidarietà, perché spesso i pazienti affetti da malattie rare di tutto il mondo affrontano gli stessi tipi di sfide:**

- **L'accesso ad una diagnosi corretta**
- **Mancanza di informazioni**
- **Generale mancanza di conoscenze scientifiche**
- **Conseguenze sociali**
- **Mancanza di un' adeguata assistenza sanitaria**
- **Elevati costi dei pochi farmaci esistenti e delle cure**

- **Le disuguaglianze nella disponibilità di trattamento e cura**
- **Isolamento**

La cura delle malattie rare è invece un settore dove la collaborazione e la solidarietà è essenziale. Lo ribadisco soprattutto quest'anno, dove l'Unione Europea ha deciso di mettere al primo posto l'importanza della solidarietà tra i cittadini, dichiarando il 2012 **Anno europeo sull'invecchiamento attivo ma anche sulla solidarietà generazionale.**

Di seguito alcune aree in cui ha senso unire gli sforzi:

- **L'accesso alla diagnosi corretta (screening genetico, screening neonatale)**
- **Aumentare la disponibilità di informazioni (codifica e classificazione, telemedicina)**
- **Migliorare le conoscenze scientifiche (registri e database, piattaforme di ricerca internazionali, lo sviluppo di farmaci e test diagnostici, la formazione dei professionisti)**
- **Migliorare le conseguenze sociali (servizi sociali specializzati in grado di migliorare la qualità della vita delle persone affette da una malattia rara e le loro famiglie, come ad esempio linee di assistenza, servizi di accoglienza provvisoria e programmi di ricreazione terapeutica)**
- **Aumentare l'offerta dell'assistenza sanitaria qualificata (reti di riferimento internazionali dei centri di competenza, centri di cura multidisciplinari)**

- **Migliorare l'accesso ai pochi farmaci esistenti e alle cure**
- **Eliminare isolamento, favorendo le reti di solidarietà e di supporto**

Nell'UE è considerata rara una malattia che colpisce meno di 5 persone su 10 000. Il numero di coloro che ne sono affetti può peraltro essere elevato, dal momento che **sono note circa 7 000 malattie rare. Dati europei stimano che l'8% della popolazione europea sia affetta da malattie rare, ovvero tra i 27 ed i 36 milioni di cittadini dell'UE.** Si tratta quindi di un fenomeno che colpisce una parte importante della popolazione europea e per la quale le Istituzioni devono mostrare maggiore interesse.

La maggior parte di tali malattie è dovuta a difetti genetici, ma all'origine vi può anche essere un'esposizione ambientale durante la gravidanza o in uno stadio successivo della vita, spesso in combinazione con una predisposizione genetica.

Alcune sono forme rare o complicanze rare di malattie comuni. **I sintomi possono apparire fin dalla nascita o dall'infanzia, anche se più del 50% delle malattie rare si manifesta nell'età adulta e comporta spesso per il paziente un pericolo di vita o una debilitazione cronica.** Di solito non esistono cure efficaci ma, con esami finalizzati a una diagnosi precoce seguiti da un adeguato trattamento, si può migliorare la qualità della vita del paziente e aumentarne la speranza di vita.

Le malattie rare rappresentano un serio problema sanitario, nonché una priorità per i programmi europei in materia di salute e ricerca. In particolare le malattie rare rientrano nelle priorità del secondo programma comunitario riguardante la salute per il periodo finanziario 2008-2013.

L'Unione Europea è già impegnata da tempo in questo campo, infatti esistono diversi progetti di ricerca e sviluppo che mirano a promuovere la produzione di "medicinali orfani" per i pazienti affetti da malattie rare.

L'UE sta attualmente pensando di modificare le condizioni di commercializzazione dei medicinali orfani secondo regole valide per tutta l'Europa, dal momento che i prezzi e la disponibilità di tali medicinali variano notevolmente tra stati membri.

Inoltre la Commissione europea ha messo a disposizione dei cittadini un portale ORPHANET (www.orpha.net) dove si possono trovare i dati, le pubblicazioni e le informazioni più recenti su questo fenomeno.

L'impegno per il futuro è senz'altro quello di promuove un'efficace prevenzione, diagnosi e trattamento delle malattie rare, favorendo la creazione di reti, lo scambio di esperienze, la formazione e la diffusione delle conoscenze disponibili.

Inoltre occorre riflettere a quali siano le possibilità di inclusione sociale per quei cittadini che affetti da malattie rare convivono con gravi forme di disabilità. Proprio

perché queste tipologie di malattie colpiscono nella tenera età credo sia importante soffermarmi un momento sulle questioni riguardanti l'infanzia.

I bambini sono da anni al centro della mia attività parlamentare: la loro protezione, il loro rispetto, la tutela dei loro diritti devono diventare priorità per l'Unione Europea, in collaborazione anche con gli Stati membri e le ONG.
Il diritto ad un'infanzia e una crescita serena e il diritto alla salute, alla loro protezione e non discriminazione rientrano tra i principi basilari della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti del fanciullo e della Carta europea dei diritti fondamentali.
Nel 2007 sono stata relatrice della Strategia dell'Unione europea sui diritti dei minori, che aveva l'obiettivo di individuare gli aspetti "strategici" sui quali si dovrebbero indirizzare le future azioni e i principali orientamenti a tutela dei diritti dei minori dell'Unione Europea.

Tra le priorità: la strategia sottolineava la tutela dei diritti dei minori disabili. Tra l'altro all'art. 21 della Strategia si esortavano gli Stati membri ed i paesi candidati a dare piena attuazione degli impegni internazionali esistenti, in particolare nell'ambito della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti dell'infanzia, della convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone disabili, che include disposizioni specifiche per i minori disabili, e delle convenzioni dell'OIL sul lavoro minorile.

Attualmente, molti progressi sono stati fatti in materia, infatti il 26 novembre 2009 tale Convenzione Onu è diventata legge dell' UE.

Soprattutto con l'entrata in vigore il 1° dicembre scorso del Trattato di Lisbona, la Carta dei Diritti fondamentali diventa parte integrante del diritto comunitario, ove si affermano sia il principio di non discriminazione sulla base della disabilità, sia quello di inclusione sociale delle persone con disabilità.

Quindi ora abbiamo finalmente una base giuridica forte per tutelare i diritti dei minori disabili.

Concludendo vorrei sottolineare che nel 2010 si è tenuta a Cracovia, in Polonia, un incontro internazionale sulle malattie rare, durante il quale è stata nuovamente sottolineata la necessità di un reale scambio di informazioni in materia di prevenzione, cure e sostegno ai malati e la creazione di una rete tra Stati membri per affrontare questa emergenza.

Inoltre nell'agosto del 2011 è stato pubblicato il primo rapporto sullo stato dell'arte dell'Unione Europea sulle malattie rare, (scaricabile dal sito della Commissione europea nella sezione malattie rare) che offre una panoramica su tutti gli strumenti messi a disposizione da parte della Commissione europea negli ultimi anni.

Proprio nei prossimi mesi verranno ridefinite le prospettive finanziarie dell'Unione Europea e tra le priorità sarà dunque necessario inserire tra quelle concernenti lo sviluppo della ricerca scientifica anche la questione delle malattie rare, così come sarà di rilevante importanza l'inserimento di tale tematica all'interno delle priorità dell'Ottavo Programma Quadro.

Il diritto alla salute è un diritto imprescindibile e mi auguro che questo dibattito possa continuare sia sul piano nazionale come sul piano europeo affinchè i diritti di molti cittadini europei possano essere tutelati.

Infine vorrei ringraziare nuovamente tutti gli organizzatori, i relatori e tutti i presenti.

Vi auguro un buon proseguimento dei lavori.