



Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilevo Nazionale ad Alta Specializzazione



Regione Siciliana
Assessorato della Salute

Centro Regionale Trapianti
Sicilia

RASSEGNA STAMPA

13 FEBBRAIO 2024

A CURA DELL'ADDETTO STAMPA CRT SICILIA

MARIELLA QUINCI

La parità nella salute genera 1 trilione all'anno

Divario sanitario
Rapporto McKinsey

Colmare il divario di genere nella salute potrebbe iniettare 1 trilione di dollari all'anno nell'economia mondiale entro il 2040 e portare a un aumento dell'1,7% del Pil pro capite. Ma al di là dei risultati economici, è soprattutto una questione di equità e inclusività. È quanto emerge dall'ultimo rapporto di McKinsey Health Institute (Mhi) in collaborazione con il World Economic Forum Centre for Health and Healthcare. Sebbene sia noto che le donne, in media, vivono più a lungo degli uomini, a fare da controaltare è il fatto che una donna trascorre mediamente 9 anni in cattive condizioni di salute, il che influisce sulla sua produttività e il suo potenziale di guadagno. La ricerca evidenzia anche che le donne trascorrono il 25% in più della loro vita in cattive condizioni di salute rispetto agli uomini e che questa percentuale potrebbe essere ridotta di quasi due terzi se il divario fosse colmato. Il rapporto ha analizzato le condizioni di salute che colpiscono in modo sproporzionato le donne, esaminando 183 degli interventi più utilizzati in 64 condizioni di salute, tra cui l'asma e le malattie cardiovascola-

ri, che rappresentano il 90% del carico sanitario per le donne. Gli analisti hanno poi esaminato più di 650 documenti accademici per esaminare la portata del fenomeno. Solo la metà degli studi riportavano dati disaggregati per sesso e, di questi, il 64% metteva le donne in una posizione di svantaggio a causa della minore efficacia, dell'accesso più limitato o di entrambi. «Anche nella stessa condizione, come l'infarto, il modo in cui si manifesta la malattia è diverso - ha spiegato Lucy Pérez, coautrice del rapporto - Perché quando gli stessi strumenti vengono utilizzati per entrambi i sessi che sono biologicamente diversi un gruppo può avere un risultato peggiore». Già nel 2019, ricercatori danesi avevano dimostrato in uno studio pubblicato su Nature Communications che le donne ricevono una diagnosi più tardiva rispetto agli uomini in più di 700 malattie: fino a 2,5 anni in più per il cancro, 4,5 per il diabete. Molto spesso, poi, la salute femminile viene semplificata includendo solo la salute sessuale e riproduttiva, che è invece solo il 5% del carico sanitario delle donne. Ma non sono solo i dati a essere scarsi o imprecisi, lo

sono anche i finanziamenti per la ricerca. Per esempio nel 2015 il numero di studi sulla disfunzione erettile, che colpisce il 19% degli uomini, è stato 5 volte superiore a quello della sindrome premenstruale, che colpisce il 90% delle donne. Insomma, la storia della salute delle donne sistematicamente poco studiata, sottofinanziata e sottovalutata va riscritta.

—Fr.Ce.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Studio danese: le donne ricevono una diagnosi più tardiva rispetto agli uomini in più di 700 malattie

QUALITÀ DI VITA

Le donne spendono il 25% in più della loro vita in condizioni di salute debilitanti rispetto agli uomini



Procreazione assistita gratuita da aprile ma metà Italia sarà esclusa

I 20 anni della legge. Due terzi dei centri sono privati mentre quelli pubblici sono in poche Regioni. Il rischio è il boom di migrazioni e liste d'attesa

Marzio Bartoloni

In 20 anni grazie alle sue tecniche sono nati 217mila bambini, come la popolazione della città di Messina. Ora la procreazione medicalmente assistita la cui legge è entrata in vigore il 19 febbraio di 20 anni fa si prepara a fare un ulteriore salto di qualità: dal 1 aprile sarà gratuita in tutta Italia o con il pagamento di un ticket visto che le tecniche della Pma entrano ufficialmente tra i livelli essenziali di assistenza, le cure cioè che il Servizio sanitario nazionale deve garantire a tutti gli italiani. Una rivoluzione per tante coppie oggi costrette a pagare di tasca propria in molte Regioni (solo poche già le offrono con un ticket) e obbligate a rivolgersi al privato spendendo dai 3.500 a 6-7.000 euro per una fecondazione omologa (i gameti appartengono alla coppia) e dai 5.000 ai 9.000 euro per una eterologa (almeno uno dei due gameti non appartiene alla coppia). Ora con il nuovo decreto tariffe - che in realtà doveva entrare in vigore già a gennaio ma poi è slittato ad aprile - l'accesso alla fecondazione assistita diventa gratuita o dietro un pagamento di un ticket intorno ai 1500 euro per le tecniche eterologhe.

Una rivoluzione da cui però potrebbe restare esclusa almeno mezza Italia perché due terzi delle strutture autorizzate dalle Regioni sono private, senza contare poi che quelle pubbliche si concentrano in poche Regioni mentre quelle convenzionate sono troppo poche: il rischio dunque è che molti pazienti potrebbero non trovare centri pubblici disponibili vicino casa o i pochi che trovano con lunghe liste d'attesa, da qui il rischio di dover migrare in altre Regioni oppure tornare al

privato pagando di tasca propria.

Sono i numeri a fotografare questa situazione come emerge dall'ultima relazione sulla legge sulla procreazione assistita pubblicata a novembre scorso con dati aggiornati al 2021 quando si contavano 340 centri di Pma iscritti al registro nazionale, di cui ben 221 privati, 100 pubblici e 19 privati convenzionati.

La metà di questi centri (50,3%) risulta concentrata in 4 regioni: la Lombardia con 55 centri (16,2%), la Campania con 45 centri (13,2%), il Veneto con 36 centri (10,6%) e il Lazio 35 centri (10,3%). I centri in Italia si dividono poi a seconda della complessità delle tecniche in strutture di I° livello (che eseguono quella più semplice e cioè solo l'inseminazione intrauterina con gameti della coppia e con gameti donati), che nel 2021 erano 138. Mentre le strutture di II° e III° livello che applicano tutte le tecniche anche quelle più complesse nel 2021 erano 202: qui il 54,6% offre un servizio privato, il 36,8% uno di tipo pubblico e il restante 8,6% un servizio privato convenzionato. Eclatante anche la distribuzione regionale con la maggiore presenza di centri pubblici in alcune regioni del Nord (Lombardia, Liguria, Friuli) e del Centro (Marche); i centri privati sono presenti in numero maggiore in quasi tutte le regioni del Sud e solo in alcune del Nord (Piemonte, Veneto ed Emilia Romagna) e del Centro (Lazio); i 17 centri privati convenzionati sono quasi esclusivamente presenti in Lombardia (9) ed in Toscana (5). «Le strutture pubbliche e convenzionate si devono adeguare alla domanda che sicuramente crescerà ancora come è già cresciuta tanto negli ultimi anni, almeno del

40%, altrimenti assisteremo a un pellegrinaggio per la Pma soprattutto dal Sud verso il Nord. Ci deve essere un piano per il quale le Asl investano in una riorganizzazione che veda la Pma come un riferimento importante nell'organizzazione ospedaliera aumentando il primo e secondo livello delle tecniche perché il terzo livello si può concentrare in pochi centri di riferimento», avverte Vito Trojano presidente della Società italiana di ginecologia e ostetricia. Che segnala come la domanda di Pma aumenterà ancora non tanto per la «gratuità» quanto per la necessità di ricorrere sempre più a queste tecniche «di fronte a giovani che tendono sempre di più a procrastinare la genitorialità».

Per Ermanno Greco, presidente della Società italiana della riproduzione, è necessario aggiornare la legge 40 che ha ormai vent'anni in base anche «all'evoluzione tecnologica, in particolare l'uso dell'Intelligenza artificiale, la diagnosi genetica sull'embrione e le tecniche di preservazione della fertilità».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Le strutture pubbliche e convenzionate concentrate soprattutto nelle regioni del Centro Nord



Medici: arriva lo scudo penale, sì alla pensione a 72 anni fino al 2025

Le misure sanitarie
Via libera del Governo
a misura anti cause penali
sperimentata con il Covid

Marzio Bartoloni

Dopo numerosi tentativi di approvarla sembra arrivata la volta buona per la misura che prevede l'estensione dell'età pensionabile dei medici a 72 anni fino al 2025. La misura è al centro di un emendamento al decreto Milleproroghe finora accantonato e che potrebbe essere riformulato dal Governo per approvarlo in questi giorni: l'intesa all'interno della maggioranza c'è già, ma si stanno ancora discutendo alcuni importanti dettagli a partire dalla perdita per chi rimarrà in servizio, sempre su base volontaria, della possibilità di conservare anche l'eventuale incarico dirigenziale (a esempio quello da primario). La possibilità di far restare in corsia i camici bianchi altri due anni - una misura su cui lavora da tempo Luciano Ciocchetti (Fdi) - nasce con l'esigenza di provare ad arginare il fenomeno della carenza di sanitari negli ospedali e fermarne l'esodo che prevede circa 40 mila medici pronti alla pensione da qui al 2025.

È praticamente certo anche il via libera del Governo allo scudo penale per le professioni sanitarie. La misura che replica uno strumento già impiegato durante la pandemia prevede la limitazione della punibilità penale ai soli casi di colpa grave per tutti quei fatti commessi nell'esercizio di una professione sanitaria, giustificandola sempre con la situazione attuale di grave carenza di personale. Ci sono già due emendamenti depositati dalla maggioranza resta solo da stabilire attraverso una riformulazione quanto far durare lo scudo penale e cioè se fino al 2024 o al 2025. Al momento sembra prevalere l'ipotesi di prorogare solo al 2024 le norme che escludono la responsabilità colposa per morte o lesioni personali in ambito sanitario introdotte durante il covid. Un tempo necessario per varare una riforma generale della colpa medica che pende come una spada di Damocle sulla testa dei camici bianchi contro i quali ogni anno vengono intentate oltre 35 mila cause che però nel 97% dei

casi si risolvono in un nulla di fat-

to. Alla riforma della colpa medica sta lavorando anche una commissione di giuristi istituita dal ministro della Giustizia Carlo Nordio che dovrebbe completare il suo lavoro il prossimo aprile. In ogni caso resterà sempre possibile per il paziente danneggiato chiedere il ristoro economico dei danni subiti in sede civile.

Tra le altre modifiche sanitarie al Milleproroghe c'è anche il rifinanziamento per 10 milioni per due anni del Fondo per contrastare i disturbi della nutrizione e dell'alimentazione e lo stop fino a fine anno delle multe per i no vax che non si sono vaccinati e hanno ricevuto le richieste di pagamento dall'Agenzia delle Entrate.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

I camici bianchi che resteranno in corsia altri due anni perderanno però gli incarichi dirigenziali



Arriva l'ok per lo scudo penale a favore dei medici, responsabilità del professionista solo in caso di colpa grave

Arriva lo scudo penale per i medici. Niente responsabilità penale in casi di morte o lesioni senza colpa grave. Inoltre, per ogni giudizio dovranno essere valutate «le reali condizioni di lavoro e la scarsità delle risorse umane, materiali e finanziarie concretamente disponibili in relazione del numero di casi da trattare». Tutto questo in attesa di una definitiva riforma della responsabilità medico-legale, finalizzata a limitare il fenomeno della cosiddetta «medicina difensiva»». È quanto previsto da un emendamento al decreto Mil-leproroghe approvato ieri in commissione affari sociali alla Camera. Lo scudo dovrebbe valere per tutti i professionisti sanitari fino al termine del 2024.

L'emendamento, come accennato, parla di una «complessiva revisione della disciplina sulla responsabilità professionale degli esercenti le professioni sanitarie» ed inter-

viene, quindi, con una misura a tempo. Viene previsto, nello specifico, che i fatti di cui agli articoli 589 e 590 del codice penale (omicidio e lesioni colpose) commessi nell'esercizio di una professione sanitaria e che trovano causa nelle crescenti criticità lavorative in cui versano le aziende e gli enti del Servizio sanitario nazionale, «determinata dall'eccezionale carenza di personale», sono punibili solo nei casi di colpa grave. Inoltre, ai fini della valutazione del grado della colpa, il giudice tiene conto, «tra i fattori che

ne possono escludere la gravità, delle reali condizioni di lavoro e della scarsità delle risorse umane, materiali e finanziarie concretamente disponibili in relazione al numero dei casi da trattare,

del particolare contesto organizzativo in cui l'esercente la professione sanitaria si è trovato ad agire, oltre che del minor grado di esperienza e conoscenze tecniche possedute dal personale non specializzato impiegato per far fronte alle criticità». La valutazione si baserà anche sul piano triennale dai fabbisogni dell'ente o dell'azienda in cui il professionista è assunto.

La misura mira a limitare i casi di medicina difensiva, ovvero quelle pratiche atte a limitare le responsabilità del professionista, che possono impattare sulla qualità delle cure mediche.

— © Riproduzione riservata —



L'aula della Camera





I DUBBI DI MEDICI, GIURISTI E ASSOCIAZIONI

«Una scorciatoia, altre le priorità»

Cure palliative insufficienti, regole difformi sul territorio nazionale. E manca la condivisione

FRANCESCO OGNIBENE

Era proprio necessario? Non sono altre le priorità per i diritti dei cittadini alla salute e alle cure? Si può inviare alle categorie più fragili un messaggio che parla di accoglienza, cura, relazione e non di morte? Sono tante le domande che si intrecciano in queste ore tra chi si occupa della dignità della vita umana in Emilia Romagna. Il provvedimento amministrativo col quale la giunta Bonaccini ha deciso di affrontare il tema delle scelte di fine vita suscita più di una riserva. «Accelerazioni normative sono forse motivate da un insufficiente risultato della diffusione di cure palliative sul territorio? - si chiede un medico che in regione è a contatto quotidiano con questo tema come **Marco Maltoni** -. La realtà purtroppo dice che la diffusione delle cure palliative ha dei punti di criticità impressionanti e drammatici». I dubbi di Maltoni, coordinatore della Rete cure palliative Ausl Romagna, si fanno insormontabili, dati alla mano: «Se il Decreto ministeriale 77 sulla organizzazione della sanità territoriale dice che ogni 100mila abitanti deve esserci una Unità di Cure palliative domiciliari (Ucpd), in quale regione questo standard è rispettato? In nessuna. E questa (teorica) Ucpd, da quanti medici e infermieri specialisti in cure palliative deve essere costituita? Non ci sono indicazioni. Gli standard della Società italiana Cure palliative prevedono

due medici di cure palliative in ogni hospice con 10 posti letto e un medico di cure palliative a fare le con-

silenze in ogni ospedale di 250 posti letto. In quale regione questi standard sono rispettati? In nessuna». Non solo: «Il progetto nazionale di potenziamento delle cure palliative prevede un raggiungimento di un obiettivo di assistenza al 90% degli aventi bisogno nel 2028, equivalente a 335 malati ogni 100mila abitanti. Ciò verosimilmente significherebbe circa 5 medici palliativisti ogni 100mila abitanti, con un numero di infermieri dedicati circa tre o quattro volte quello dei medici. Quale regione sta tendendo a questi standard? Quale è consapevole della profonda criticità e distanza in cui versa? Nessuna». Conseguenza: «C'è il rischio fondato che i Livelli essenziali di assistenza che prevedono in teoria la diffusione delle cure palliative non ne vedano l'applicazione reale, mentre altri percorsi di fine vita hanno spinte molto forti. Ma come potranno pa-

zienti con grande sofferenza, e con una autodeterminazione condizionata dalle criticità e incompiutezze delle reti di protezione, "scegliere" liberamente?». Domande in cerca di una risposta credibile. Che viaggiano insieme a quelle sollevate da **Chiara Mantovani**, medico ferrarese, del direttivo nazionale di Scienza & Vita: «La regione Emilia Romagna - dice - ha fatto ben di più che una delibera regionale oltrepassando ogni dibattito serio e pluralistico sul fine vita: ha silenziosamente ma esecutivamente diramato linee guida per il territorio regionale (un percorso in 42 giorni, una velocità degna di ben differenti percorsi diagnostico-terapeutici) e insediato un comitato ad hoc - il "Comitato regionale per l'eti-

ca nella clinica", o Corec - per l'esame di richieste espressamente definite per il suicidio assistito, con tanto di acronimo: Sma, suicidio medicalmente assistito. Inserire quella M - medicalmente - dovrebbe tranquillizzare, ma di fatto allarma. La medicina intesa come arte medica c'entra poco, c'entra molto invece la medicina intesa come *farmacon*, molecola chimica da utilizzare, con evidente richiamo ai veleni. Né la legge sulle Dat né la sentenza 242/2019 della Corte costituzionale legittimano l'istituto del suicidio assistito. Si parla di fine vita, di scelta terapeutica, di desistenza da trattamenti giudicati inadeguati e insostenibili, di relazione paziente-medico, mai di fare dei medici del Ssn degli esecutori di morte». Ecco perché «la tempistica scelta, quasi una scorciatoia, non trova ragione se non nell'escludere il confronto con prospettive giuridiche, mediche e antropologiche: non precisamente uno specchio di dialogo».

Rilievi giuridici arrivano da **Domenico Menorello**, portavoce sui temi della vita umana delle associazioni che si riconoscono nel network "Ditelo sui tetti": «Vedo una





chiara illegittimità per eccesso di potere - ragiona il giurista, membro del Comitato nazionale per la Bioetica -; la delibera regionale dice di fondarsi sul parere del Comitato di Bioetica del 24 febbraio 2023, ma in verità assegna la competenza a comitati del tutto diversi da quelli indicati dal parere stesso. Affidare questa tipologia di valutazione a comitati costituiti su base regionale, anziché ai comitati etici territoriali (Cet) previsti dalla legge nazionale 3/2018 e indicati come competenti della stessa Corte costituzionale nella sentenza 242/19, introduce differenze applicative su base territoriale che non

sono tollerabili, vista la necessità di assicurare unitarietà a livello nazionale sull'applicazione di questi principi (si pensi all'interpretazione del concetto di "trattamenti vitali")».

Perplesso anche **Fulvio De Nigris**, direttore del Centro studi per la Ricerca sul coma "Gli amici di Luca" nella Casa dei Risvegli Luca De Nigris di Bologna: «Il tema del fine vita è divisivo,

ma dovrebbe essere affrontato come parte finale di un percorso che deve prestare maggiore attenzione ai servizi, alla condivisione e ai percorsi di cura. Spesso le buone intenzioni cedono il passo allo scontro politico. È fondamentale coinvolgere professionisti sanitari e non, associazioni e terzo settore (mi sarebbe piaciuto fossero previsti nel Corec) per rappresentare il percorso clinico assistenziale e il patto di cura tra famiglie e aziende sanitarie».

«Allo stato dei servizi offerti come possono pazienti con grande sofferenza scegliere liberamente?»

«Il tema del fine vita è divisivo, va affrontato dopo aver prestato più attenzione ai percorsi di cura»



Marco Maltoni



Fulvio De Nigris



DOMANDE & RISPOSTE

MANCA LA NORMA, UNA SENTENZA DELLA CONSULTA DATATA 2019 DETTA I PRINCIPI

I tre requisiti per il suicidio assistito in Italia

Come è regolamentato oggi il suicidio assistito?

La Consulta con la sentenza del 2019 lo legalizza ma a condizione che: il malato sia affetto da malattia irreversibile e fonte di intollerabili sofferenze fisiche o psicologiche, che il paziente sia capace di prendere decisioni libere e consapevoli, che lo stesso sia dipendente da trattamenti di sostegno vitale, rientrando tra questi non solo l'alimentazione ma anche la chemioterapia. La Consulta non autorizza invece l'eutanasia, che contrariamente al suicidio assistito prevede siano altri a somministrare il farmaco letale.

Come ci si regola con i ma-

lati terminali che hanno interrotto le cure?

Paradossalmente il loro caso non rientra tra quelli previsti dalla sentenza "Dj Fabo". Ma sollecitata dal Tar della Toscana la Consulta si pronuncerà a breve sul quesito dei giudici amministrativi, che chiedono se non sia legittimo autorizzare il suicidio assistito anche quando il paziente in condizioni di irreversibilità della malattia e di sofferenza abbia deciso di interrompere qualsiasi forma di terapia.

Cosa prevedono le proposte di legge di iniziativa popolare presentate in 14 regioni?

Prevedono l'istituzione di una commissione medica

multidisciplinare presso le Asl con il compito di verificare entro 10 giorni la sussistenza delle condizioni di accesso al suicidio assistito. Entro altri cinque giorni viene inviata una relazione al comitato etico territorialmente competente, che ha sempre cinque giorni di tempo per restituire il proprio parere alla commissione medica. Se l'iter dà esito positivo, il malato può fare un'ulteriore richiesta per l'erogazione della prestazione. Dal momento di tale richiesta decorre il termine di sette giorni entro cui il sistema sanitario deve garantire l'accesso alle prestazioni e ai trattamenti. Il paziente

può sospendere o interrompere la procedura in ogni momento.

Il fine vita non è regolato già dalla legge del 2019 sul testamento biologico? No perché le Dat, dichiarazioni di fine trattamento consegnate fino ad ora solo da 282 mila italiani, impediscono l'accanimento terapeutico consentendo di interrompere le cure quando un paziente è ormai senza speranza, ma non permettono allo stesso di porre fine alle sue sofferenze autosommistrandosi il farmaco letale. PA.RU. —



Salute 24

Regole Ue
Terapie avanzate,
serve regia europea

Francesca Cerati — a pag. 24

Terapie avanzate, servono una regia europea e fondi pubblici

Regole Ue. La revisione della legislazione farmaceutica europea è l'occasione per trovare dei nuovi modelli di sviluppo e differenziare gli incentivi e gli interventi in base alla rarità delle malattie

Francesca Cerati

l'Agencia europea per i medicinali (Ema) ha annunciato l'8 febbraio 2024 di aver accettato due ospedali universitari (l'Hospital Clinic de Barcelona e il Berlin Center for Advanced Therapies) e una organizzazione senza scopo di lucro (Fondazione Telethon) nel suo programma pilota per lo sviluppo di farmaci per le terapie avanzate (Atmp), con l'obiettivo di coinvolgere, entro la fine dell'anno, almeno altre due realtà. L'iniziativa, che vedrà i primi risultati pubblicati nel 2025, è in linea con la quota crescente di terapie avanzate e l'enigma della loro difficile sostenibilità, che porta a rivalutare il potenziale impatto che anche l'accademia e gli enti no profit possono avere nello sviluppo e nella commercializzazione di terapie geniche, cellulari e tissutali. Al momento il progetto pilota non introduce nuovi strumenti

normativi, ma i partecipanti selezionati beneficeranno di riduzioni ed esenzioni tariffarie per consulenza scientifica, domande di autorizzazione all'immissione in commercio e ispezioni pre-autorizzazione.

Non è chiaro se questo programma pilota sia una strada per trovare nuovi modelli di sviluppo, a fronte della revisione della legislazione farmaceutica europea che è in corso, ed evitare che si ripeta la vicenda emblematica del ritiro dal mercato da parte di Bluebird Bio della prima terapia genica contro la beta talassemia, approvata dall'Ema e poi ritirata dal

mercato perché è fallita la trattativa sul prezzo; così come l'entrata sulla scena di Fondazione Telethon per garantire il mantenimento della produzione e la commercializzazione di Strimvelis contro l'Ada-Scid, dopo che l'industria produttrice (Orchard) l'ha abbandonata.

«La revisione della legislazione farmaceutica europea ha tra i suoi principali obiettivi dichiarati quello di garantire ai pazienti l'accesso a farmaci a buon mercato e rispondere alle esigenze mediche non soddisfat-

te, tra cui ci sono le malattie rare, oltre ai tumori e alle malattie legate all'antibiotico-resistenza - spiega Celeste Scotti, direttore ricerca e sviluppo di Telethon - Poiché la legislazione comprende anche il regolamento sui farmaci orfani, sarà importante approfittare di questa occasione per differenziare gli incentivi e gli interventi in base alla rarità delle malattie. Occorre trovare dei nuovi modelli di sviluppo per far arrivare alle persone le terapie che la ricerca mette a punto: non necessariamente devono essere quelli tipici dell'industria quando le malattie sono ultra-rare. Serve creatività, non necessariamente dobbiamo essere costretti dal dualismo pubblico/privato, ipotizzando per esempio una produzione centralizzata europea per le terapie avanzate finanziata solo con fondi pubblici».

Se non si modificano le regole, infatti, le malattie "rare tra le rare" rischiano di rimanere sempre più indietro. «Non tutte le malattie sono rare nella stessa misura. Secondo

Orphanet, nel mondo il 3,5-5,9% della popolazione ha una malattia rara, tra i 18-30 milioni nella sola Unione Europea, tuttavia il 98% dei malati rari sono affetti da circa 400 malattie, mentre il restante 2% da malattie "ultra-rare". Scotti sottolinea che dal punto di vista scientifico-tecnologico è un momento storico molto favorevole: «abbiamo a disposizione diversi strumenti che potrebbero potenzialmente dare molte più risposte di quelle che attualmente diamo, sia dal punto di vista diagnostico che terapeutico. Per esempio, nel primo caso le tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Ngs) in Italia faticano a essere introdotte nella pratica clinica, nonostante le loro potenzialità ampiamente dimostrate. Nell'ultima Legge Finanziaria queste tecniche, ormai di routine in diversi centri italiani anche in ambito oncologico, non sono state inserite nei Livelli essenziali di assistenza (Lea) e in extremis è stato creato un fondo ad hoc dedicato alle malattie rare. Un altro esempio riguarda lo screening nazionale esteso: nonostante la disponibilità di nuove tera-



pie i cui benefici sarebbero potenziati da una diagnosi precoce, il panel nazionale delle malattie è immutato dal 2016 e le Regioni si muovono in autonomia, creando inaccettabili diseguaglianze territoriali».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'Ema ha accettato due università e una charity in uno schema pilota per lo sviluppo di terapie geniche e cellulari



CELESTE SCOTTI
Direttore della Ricerca e Sviluppo della Fondazione Telethon

Le azioni messe in campo da Telethon

Bando congiunto con Fondazione Cariplo
Delle 4500 proteine umane ritenute dei possibili bersagli farmacologici, soltanto 700 sono oggi nel mirino di farmaci approvati: significa cioè che tra tutte le altre, oltre l'80%, potrebbero esserci proteine adatte a essere oggetto di studio per mettere a punto nuove terapie, ma per motivi diversi non vengono studiate. Il bando Telethon-Cariplo si è ispirato a un'iniziativa dell'Nih che mira proprio a "illuminare la porzione più oscura del genoma umano" per promuovere la ricerca anche su questa parte meno conosciuta del Dna. L'iniziativa - un esempio di partnership che ha attratto fondi privati nel campo delle malattie rare - è giunta alla sua terza edizione, per un totale di 30 milioni di euro complessivi investiti.

Progetto Rings con la Regione Lombardia
Il progetto Rings cofinanziato da Fondazione Telethon con la Regione Lombardia ha lo scopo di capire fattibilità, limiti e implicazioni del sequenziamento del genoma di tutti i neonati, che coinvolge anche la Federazione Italiana Malattie Rare (Uniamo), l'Asst Papa Giovanni XXIII di Bergamo e l'Ospedale San Raffaele di Milano. Un esempio di collaborazione per valutare l'impatto a 360 gradi di una tecnologia emergente, valutandone non solo i benefici, ma anche i potenziali rischi. Il 18 marzo è prevista la prima restituzione della consultazione pubblica realizzata nell'ambito del progetto, a cui hanno aderito oltre 5000 cittadini.

Programma Tigem per le malattie senza diagnosi
Lanciato nel 2016, è coordinato dall'Istituto Telethon di Pozzuoli (Tigem) e vede la collaborazione di 19 centri clinici che utilizzano le tecniche di Ngs su tutto il territorio nazionale. Nell'ambito del programma del Tigem sono stati analizzati e refertati 868 casi. In circa la metà dei casi - 434 in totale - è stato possibile arrivare a una diagnosi. Quando invece l'analisi con il sequenziamento non è stata risolutiva, i dati dei pazienti sono stati comunque inseriti in un database internazionale: grazie al continuo confronto con la comunità scientifica internazionale e con il progredire delle conoscenze è possibile che in futuro si possa arrivare a una diagnosi anche nel loro caso.

Consorzio internazionale sulle malattie rare
Nel 2017 il Consorzio ha annunciato di aver raggiunto in anticipo gli obiettivi stabiliti per il primo decennio di attività (2011-2020), ovvero il contributo allo sviluppo di 200 nuove terapie e strumenti diagnostici per la maggior parte delle malattie rare. Per il decennio in corso (2017-2027), gli obiettivi sono: fare in modo che tutti i pazienti con il sospetto di una malattia rara ricevano una diagnosi accurata entro un anno nel caso in cui la loro malattia sia già stata descritta, o che in caso contrario possano accedere a programmi dedicati all'individuazione delle malattie non diagnosticate; 1000 nuove terapie approvate, soprattutto per quelle patologie prive ad oggi di opzioni terapeutiche.

Il 29 febbraio 2024, il giorno più raro del calendario, si celebra in tutto il mondo la Giornata dedicata alle Malattie Rare



EPIDEMIOLOGIA
Secondo Orphanet, nel mondo il 3,5-5,9% della popolazione ha una malattia rara, pari a 263-446 milioni di persone a livello globale e 18-30 milioni nella sola Europa

