



## **Malattie rare: al Ministero della Salute il convegno co-organizzato con Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO per il Rare Disease Day**

*Presentato lo spot #RarInsieme, realizzato grazie alla collaborazione tra Ministero della salute, Iss e Uniamo.*

*L'Iss illuminato tutta la settimana fino alla sera del 28 febbraio*

Roma, 21 febbraio – Dallo SNE al Testo Unico fino alla Risoluzione Onu.

Il punto su quanto ottenuto finora e sulla strada ancora da percorrere nell'ambito delle malattie rare lo ha fatto il Convegno, moderato da Annalisa Scopinaro e Domenica Taruscio e co-organizzato dall'Istituto superiore di Sanità (ISS) e da Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare in collaborazione con il Ministero della Salute.

"L' ISS, che in questo ambito ha il suo perno nel Centro nazionale malattie rare (Cnmr), è da sempre impegnato al fianco dei team regionali e delle associazioni di pazienti - ha dichiarato **Silvio Brusaferrò**, presidente dell'ISS - Le malattie rare, inoltre, sono un vero e proprio paradigma per altre malattie: lo sono dal punto di vista organizzativo grazie alle reti (europee e internazionali), lo sono per la ricerca perché permettono di indagare i meccanismi patogenetici anche di altre malattie, lo sono infine per il rapporto del paziente con chi è attorno a lui".

"Lo screening neonatale esteso (SNE) di cui l'Italia ha una legislazione all'avanguardia e per il quale l'ISS dirige il Centro di coordinamento dello SNE - ha detto **Andrea Piccioli**, direttore generale dell'ISS e responsabile dello stesso Centro di coordinamento dello SNE – è un sistema complesso, integrato, multidisciplinare di prevenzione e, nel caso di neonati positivi, di presa in carico. Lo scorso anno -prosegue Piccioli- il CNMR ha avviato un corso di formazione per le Regioni e i risultati non sono mancati: le conoscenze sulla pratica dello SNE (processo di raccolta e analisi dei campioni) sono aumentate del 34% circa. Uniformare la pratica dello SNE in tutta Italia è una sfida di equità in salute, stiamo lavorando perché gli screening vengano eseguiti nello stesso modo a Milano come a Roma a Napoli e a Palermo”.

A proposito di traguardi, "quello della nuova Legge, uscita in Gazzetta Ufficiale lo scorso novembre, è uno dei più belli – ha commentato **Domenica Taruscio**, Direttore del Cnmr dell'ISS -. L'unione e la sintesi di più proposte che per la prima volta vanno a costituire una legge complessa, articolata ed esaustiva che tutela i diritti, non solo alla salute, delle persone con malattia rara. Una legge 'gioiello' che racchiude in ogni campo dei 'desiderata' che bisogna adesso rendere concreti. Vorrei inoltre porre l'attenzione sul fatto che nel Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, è garantito anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta."

"Attraverso il continuo confronto con tutti gli interlocutori del sistema malattie rare prosegue l'impegno di UNIAMO nei confronti dell'intera comunità di persone con malattia rara – ha detto **Eva Pesaro**, vicepresidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare -. Da 23 anni rappresentiamo le sfide e le difficoltà di tante Associazioni, famiglie e persone con malattia rara. Questo convegno è per la Federazione un'occasione per valorizzare il lavoro svolto finora grazie alla collaborazione con il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità e ci permette ancora una volta di offrire una sintesi delle esigenze e dei bisogni non soddisfatti delle persone con malattia rara”.

Di Risoluzione ONU ha parlato **Simona Bellagambi**, membro del board di EURORDIS (Rare Disease Europe) e referente per i rapporti internazionali di UNIAMO: “Per la prima volta un documento delle Nazioni Unite riconosce che affrontare le esigenze delle persone con malattia rara, anche oltre agli aspetti prettamente sanitari, fa avanzare il suo impegno a non lasciare indietro nessuno e contribuisce al raggiungimento degli obiettivi dell'Agenda 2030. La Risoluzione

auspicabilmente si tradurrà in Europa nell'adozione del piano d'Azione Europeo per le malattie rare”.

A chiudere il Convegno **Pierpaolo Sileri**, sottosegretario di Stato alla salute con delega alle malattie rare. “Nel 2021 è stato fatto tanto per le malattie rare, gli impegni sono stati mantenuti con obiettivi concreti che abbiamo cominciato a realizzare, uniti, insieme alle associazioni dei pazienti. Siamo riusciti a canalizzare tutte le nostre energie in uno sbocco legislativo per migliorare le condizioni di vita delle persone con malattia rara. L’appuntamento di oggi ci vede in una posizione molto migliore rispetto ad alcuni anni fa.”

**UFFICIO STAMPA UNIAMO**

Federazione Malattie Rare

Flaminia Serra cell. 379 1640188

comunicazione@uniamo.org - [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)