

## COMUNICATO STAMPA

### MALATTIE SENZA NOME, I 100MILA FANTASMI DELLE MALATTIE RARE

*Senza diagnosi, codice e diritti: i bisogni e le richieste di chi ha una malattia rara non diagnosticata o non diagnosticabile. In Italia questa condizione riguarda più di 100.000 persone, ma ci sono specialisti che lavorano per dare un nome alla loro malattia. Domani 30 aprile la Giornata Mondiale dedicata*

*Andrea Bartuli (Bambino Gesù): “È un po’ come cercare di risolvere i ‘cold case’ delle malattie rare, grazie alle scienze omiche ci riusciamo in quasi il 70% dei casi”*

*Federico Maspes (Fondazione HOPEN): “La diagnosi potrebbe non arrivare mai, intanto ci serve un codice che ci renda riconoscibili nel sistema sanitario e ci dia accesso a dei diritti”*

*Il tema è stato affrontato questa mattina in un [convegno](#) organizzato dall’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e da Osservatorio Malattie Rare in collaborazione con la Fondazione HOPEN e realizzato con il contributo non condizionante di Farindustria e Thermo Fisher Scientific*

**Roma, 29 aprile 2022** – Sono malati, ma non possono dare un nome alla loro patologia. Fanno fatica a capire a quali centri di riferimento rivolgersi o a trovare delle altre persone con cui condividere la stessa esperienza, e anche a vedersi riconoscere dei diritti. **Sono le persone, circa 100mila in Italia, che sono “senza diagnosi”**. Per loro c’è una Giornata Mondiale dedicata, che ricorre sabato 30 aprile. **Per sensibilizzare l’opinione pubblica su questo tema l’[Ospedale Pediatrico Bambino Gesù](#) e [Osservatorio Malattie Rare](#), in collaborazione con la Fondazione HOPEN, hanno organizzato un convegno** che ha dato voce alle esigenze e richieste di questi pazienti, ma anche dei medici e ricercatori che ogni giorno li affiancano nell’odissea diagnostica ([qui](#) per rivedere l’evento). Il convegno è stato realizzato **grazie al contributo non condizionante di Farindustria e Thermo Fisher Scientific**.

Secondo il National Institute of Health le persone senza diagnosi sono circa il 6% dei malati rari – da qui la stima di **100mila per l’Italia** – una percentuale che sale anche al 40-50% se si considerano solo i malati rari pediatrici con disabilità mentale o quadri sindromiche (dati del National Institute of Health – NIH). “La diagnosi è una delle pietre angolari nel percorso di chi è affetto da una malattia rara, ma è anche il primo grande scoglio da affrontare: mediamente arriva con 4.8 anni di ritardo, 1 paziente su 3 riceve una prima diagnosi errata con conseguenti terapie non idonee, e anche dopo questo c’è comunque una fetta di persone che non arriva a una diagnosi. La buona

notizia è che le cose stanno migliorando, soprattutto grazie ai nuovi strumenti di analisi genetica e genomica, che oggi hanno costi fino a 100mila volte in meno rispetto a 20 anni fa – ha spiegato il **Prof. Bruno Dallapiccola** ([qui il suo intervento](#)), **Direttore Scientifico dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù**, Ospedale che in 10 anni è riuscito a dare finalmente una diagnosi a 1.000 bambini e adolescenti – Oggi, grazie a queste indagini, siamo in grado di dare una diagnosi a circa 2 casi su 3, ora l’obiettivo è farlo in tempi sempre più brevi” ([Clicca Qui](#) per conoscere i risultati di 10 anni di attività di OPBG sul tema).

“La malattia c’è, ma non è diagnosticata, quindi non ha un nome. Questo rende il malato e la sua famiglia invisibili. Come POLIFEMO che chiede a ULISSE: *Chi sei? E quello risponde: Nessuno*. Ecco chi sono i non diagnosticati: Nessuno”, così **Federico Maspes, Presidente della [Fondazione HOPEN](#)**, ha descritto questa condizione. “All’inizio brancoli nel buio, non sai che fare”, ha ricordato **Maspes**, che ha vissuto quello che lui chiama “un calvario infinito” da quando negli anni ’90 è nata sua figlia Clementina. “A otto mesi presentava un ritardo staturo-ponderale che ha dato il via a un percorso accidentato fatto di diagnosi sbagliate, negazioni, ipotesi affrettate, giri interminabili tra specialisti. Un percorso comune a tanti – ha detto **Maspes** – Vai avanti così fino a che qualcuno non ti avvisa che la malattia di tua figlia probabilmente rimarrà senza diagnosi. Ci sono voluti anni per uscire dal tunnel, solo alla fine ho capito che faceva bene mia moglie a dedicare il suo amore a Clementina, mentre io mi affannavo nella spasmodica ricerca di una risposta, senza riuscire a godermela, ad accettarla”. Da questa è nata la Fondazione HOPEN. (Qui per conoscere [la storia](#) a [le attività](#) della Fondazione HOPEN), che ha deciso di diventare il punto di riferimento per tutte quelle famiglie che vivono senza poter contare sulla certezza di una diagnosi, che garantirebbe il punto di partenza essenziale per la presa in carico, la razionalizzazione del percorso terapeutico e la fruizione dei benefici previsti per legge.

Fondazione HOPEN collabora da anni con l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, all’interno del quale esiste dal 2016 un Ambulatorio dedicato proprio ai pazienti rari senza diagnosi, all’interno dell’Unità Operativa Complessa Malattie Rare e Genetica Medica diretta dal Dottore Andrea Bartuli. “Da quando è stato aperto l’ambulatorio ha preso in carico più di 1.670 pazienti, 400 dei quali solo nell’ultimo anno, il 10% del totale di quelli che vengono visti nel nostro ospedale – ha affermato il **Dott. Andrea Bartuli, Responsabile U.O.C. Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù** – Non sempre è possibile dare un nome alla malattia, ma si stanno facendo enormi passi avanti grazie ai sempre più aggiornati strumenti diagnostici e all’esperienza accumulata. Basti pensare che se nel 2016 arrivava ad una diagnosi il 30% dei pazienti che si rivolgevano all’ambulatorio, nel 2022 la percentuale raggiunge quasi il 70%, più del doppio. Questo anche grazie ai passi avanti nel sequenziamento dell’esoma, che tra il 2019 e il 2022 abbiamo applicato su 700 famiglie, arrivando a 455 nuove diagnosi. Individuare il gene responsabile o coinvolto nello sviluppo di una malattia è importante per le famiglie direttamente interessate, ma è anche un progresso per la scienza, e per la collettività. Grazie all’attività del

laboratorio di genetica medica, diretto dal Dottore Antonio Novelli, e dell'area di ricerca diretta dal Dottore Marco Tartaglia, è stato possibile scoprire in questi anni 80 nuovi geni malattia e questo permetterà anche di rivalutare 'casi irrisolti' alla luce delle recenti scoperte: **è un po' come essere al lavoro e cercare di risolvere i 'cold case' delle malattie rare.** Grazie alla costruzione di un apposito database è più volte capitato di richiamare pazienti a distanza di anni, e poter finalmente dar loro una risposta, proprio grazie a queste nuove conoscenze. La diagnosi, però, non è solo un punto di arrivo, ma anche una base di partenza per la ricerca di terapie, per costruire modelli animali e poi passare a vere e proprie sperimentazioni che, speriamo, porteranno ad avere delle terapie efficaci anche per questi casi rarissimi. Perché tutti devono avere una chance". Più volte è successo, infatti, che persone che in passato non avevano ricevuto una diagnosi siano poi state chiamate, successivamente alla scoperta di nuovi geni malattie e a una maggiore conoscenza delle correlazioni tra mutazioni e sintomi (la correlazione genotipo – fenotipo) e abbiano potuto dare un nome alla loro patologia.

Oltre a cercare una diagnosi, e quindi poter sperare in un futuro di terapie, le persone alle prese con malattie rare non diagnosticate però hanno bisogno anche di una organizzazione socio-sanitaria assistenziale in grado di pensare alle esigenze della loro peculiare condizione. Tra queste, ha sottolineato **Federico Maspes, Presidente della Fondazione HOPEN**: "La diagnosi potrebbe non arrivare mai, intanto ci serve un codice che ci renda riconoscibili nel sistema sanitario e ci dia accesso a dei diritti: in primo luogo la definizione di un codice di esenzione dedicato per le malattie non **diagnosticate**, esattamente come lo hanno tante malattie rare e croniche che una diagnosi ce l'hanno. Il codice permetterebbe l'accesso all'esenzione per gli esami genetici richiesti, faciliterebbe le richieste di accesso al sostegno scolastico e alla previdenza, con un riferimento tracciabile per l'attivazione delle pratiche per l'indennità di pensione e per l'invalidità. Esiste attualmente il codice R99 temporaneo, valido nel periodo di attesa per la verifica di un sospetto di malattia rara, ma applicato in maniera non del tutto uniforme tra regioni". Quella di un codice è solo una delle richieste che recentemente è stata portata all'attenzione del Ministero della Salute dalla **Sen. Paola Binetti, Presidente dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare con una [interrogazione](#)**, ma le necessità dei "fantasmi delle malattie rare" sono tante. "C'è bisogno – ha sostenuto la **Senatrice** – che venga dato un maggiore impulso alla genomica, inserendo tutte queste indagini diagnostiche nei LEA. Ottenere una diagnosi è spesso la chiave per accedere a un'assistenza medica e sociale efficace ma, paradossalmente, se non c'è una diagnosi non c'è neppure un numero di codice e quindi non si può accedere a determinati esami di nuova generazione a carico del SSN, più sofisticati e più cari ma indubbiamente più precisi, come i test genomici, né a tanti altri diritti che spettano, invece, a chi un codice lo ha".

L'appello ad investire ulteriormente sulla genomica, e non solo in ambito oncologico, è dunque ampiamente condiviso da pazienti, ricercatori, istituzioni e anche dal mondo delle aziende. Su questo tema si è espresso infatti anche **Marcello Cattani, Coordinatore Gruppo di Lavoro**

**Malattie Rare di Farmindustria.** “Nel campo delle malattie rare è fondamentale condividere le conoscenze anche a livello internazionale, con la creazione di network tra i diversi centri. Perché per arrivare all’approvazione di un farmaco orfano non basta studiare una molecola, bisogna innanzitutto capire come funziona la malattia. E sotto questo profilo le imprese del farmaco sono in prima linea, impegnate come sono nello sviluppo delle scienze omiche da cui si attendono straordinarie innovazioni terapeutiche. Un processo che può essere sostenuto e accelerato dal Regolamento europeo sui farmaci orfani grazie al quale si sono ottenute più di 2.500 designazioni di farmaci orfani e oltre 200 medicinali per le malattie rare dalla sua approvazione nel 2000 fino al 2021. Con un impatto positivo sulla salute e sulla vita di milioni di malati rari in Europa. Per questo è fondamentale che qualsiasi revisione del Regolamento continui a favorire la R&S di nuove terapie in un’area così delicata e complessa”.

A conclusione del convegno è intervenuto con un [video messaggio](#) il **Dott. Antonio Gaudio, Capo della Segreteria Tecnica del Ministro della Salute**, che ha ringraziato per l’invito e per il dialogo costante e il confronto con Osservatorio Malattie Rare e ha dichiarato: “Non sempre c’è la possibilità di dare una risposta concreta ai bisogni dei pazienti, ma nel momento in cui la scienza e la tecnologia ci mettono a disposizione delle opzioni, abbiamo il dovere di renderle fruibili. Ci rendiamo conto che in molti casi ci sono stati ritardi nella messa a disposizione ai cittadini dell’innovazione diagnostica e terapeutica e stiamo facendo in modo che questi tempi vengano drasticamente abbattuti. Vi ringrazio per averci coinvolti e per il costante confronto con il Ministero della Salute, spero che ci sia presto occasione di vedersi per approfondire queste tematiche e se possibile lavorare insieme”.

#### **UFFICIO STAMPA OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMaR)**

Ilaria Ciancaleoni Bartoli: +39 331 4120469; [direttore@osservatoriomalattierare.it](mailto:direttore@osservatoriomalattierare.it)

Rossella Melchionna: +39 334 3450475; [melchionna@rarelab.eu](mailto:melchionna@rarelab.eu)