

Malattie rare, al via “Basta essere pazienti”, la campagna di comunicazione di OMaR per la Giornata Mondiale 2024

Attraverso un convegno, la diffusione di quattro video-testimonianze e una petizione, saranno affrontate le sfide quotidiane e i legittimi desideri delle persone con malattie rare e delle loro famiglie, con l’obiettivo di progredire verso un effettivo riconoscimento dei diritti universali e per una nuova consapevolezza dell’opinione pubblica

GUARDA QUI I VIDEO DELLA CAMPAGNA

LEGGI QUI LA PETIZIONE

SCARICA QUI IL PRESS KIT

Roma, 14 febbraio 2024 – Tutti, almeno una volta nella vita, ci siamo sentiti dire che “basta essere pazienti”: una esortazione che invita ad attendere dei tempi necessari, oppure ad avere pazienza anche di fronte a lungaggini e ritardi. Chi ha una malattia o un tumore raro questa frase l’ha sentita ripetere con una frequenza superiore alla media, ma spesso non ha un tempo sufficiente per poter attendere ancora. Per questo **“Basta essere pazienti – Persone rare, diritti universali”** è stato scelto come claim della **campagna di sensibilizzazione ideata da OMaR - Osservatorio Malattie Rare in occasione della Giornata Mondiale Malattie Rare 2024**. L’iniziativa, che prende il via oggi e andrà avanti fino a dopo il 29 febbraio, data ufficiale della Giornata Mondiale, è stata **presentata in un convegno** a Roma **organizzato in collaborazione con AMR - Alleanza Malattie Rare** e che ha visto il coinvolgimento di tutti gli stakeholders: le associazioni di pazienti, i clinici e ricercatori, le società scientifiche, le istituzioni e il mondo dell’industria, rappresentato nel corso della mattinata dal Presidente di Farmindustria Marcello Cattani.

La campagna si articola in diverse attività: un convegno in presenza, per dare voce a tutti gli attori del sistema, l’elaborazione condivisa di **una petizione** che mira a divenire una mozione parlamentare, **attività di media relations** con diverse testate giornalistiche per portare il tema delle malattie rare all’attenzione di tutta la popolazione e **una campagna social** condotta attraverso **4 video-testimonianze**. I protagonisti – **Veronica, Alessandro, Roberta e Gabriella** – **sono volti e storie reali** che raccontano la vita quotidiana, gli ostacoli, le sfide e i desideri comuni e legittimi di persone troppo spesso costrette nelle etichette di “malato” e “paziente”. Ed è anche prendendo spunto dalle loro storie e dai temi dibattuti nel corso del convegno che nasce una azione collettiva: **una petizione** di 10 punti, **10 richieste chiare per andare verso un effettivo riconoscimento dei diritti universali e una nuova consapevolezza dell’opinione pubblica**.

“Il claim scelto per la nostra campagna ha volutamente molteplici sfaccettature – ha spiegato **Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore di OMaR - Osservatorio Malattie Rare** – ‘Basta

essere pazienti' è la consapevolezza di dover attendere che i tempi della ricerca facciano il loro corso, essere consapevoli delle specifiche difficoltà legate alla propria patologia, ma significa anche non chiudere gli occhi davanti a tutti quei diritti sanciti dalle norme ma difficilmente esigibili in maniera uniforme. Significa non voler più attendere la rimozione delle barriere, materiali o culturali. Questa campagna, e la petizione che verrà condivisa e sottoscritta, è un invito ad un impegno collettivo nel creare una società inclusiva che rispetti e valorizzi l'individualità di ciascuno”.

“La parola ‘paziente’ deriva dal latino *patiēte*, participio presente di *pāti* che significa ‘patire, sopportare’, insomma soffrire. Ma un individuo non è definito dalla sua malattia, un concetto che da anni, attraverso le nostre campagne di sensibilizzazione, cerchiamo di far comprendere all’opinione pubblica – ha sottolineato **Francesca Gasbarri, Social Media Manager OMaR - Osservatorio Malattie Rare** – ‘Basta essere pazienti’ vuol dire questo: non considerare le persone con malattia rara ‘pazienti’, ma **persone** che fanno parte di una comunità, in possesso di diritti civili, la cui essenza è data da una combinazione di dignità, coscienza e desideri”.

“Promuovere la visibilità e l’accessibilità in tutti gli aspetti della vita è fondamentale per eliminare le barriere e creare una società più inclusiva – ha affermato l’**On. Ilenia Malavasi, Commissione XII “Affari Sociali”, Camera dei Deputati** – L’intervento delle Istituzioni potrebbe sicuramente agevolare il superamento degli ostacoli normativi. Quante volte abbiamo sentito parlare, ma sono anche le testimonianze della campagna di OMaR a dircelo, di storie in cui non vengono garantiti i diritti fondamentali: l’istruzione, l’accesso equo e tempestivo alle terapie e ai servizi di riabilitazione, i fondi per l’assistenza personale. Esempi non esaustivi, ma da cui si potrebbe avviare un lavoro per spingere verso un cambiamento sostanziale. Un primo passo potrebbe essere fatto con l’applicazione piena del Testo Unico Malattie Rare, ma sono ancora tre gli atti che mancano e riguardano l’adozione del regolamento per la definizione dei criteri e delle modalità di attuazione degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, che si occupano di ricerca; il decreto per l’istituzione del Fondo di Solidarietà per le persone affette da malattie rare; l’accordo concernente le attività di informazione sulle malattie rare. È necessario rendere la Legge effettiva al più presto”.

Esistono poi anche ostacoli di natura diversa: “Materiali, come le barriere architettoniche, che comportano una limitata accessibilità ai mezzi di trasporto, o la mancanza di indicazioni visive e sonore per le persone con disabilità sensoriali per citare dei casi – ha commentato **Vittorio Vivenzio, Presidente AMIP ODV ETS - Associazione Malati di Ipertensione Polmonare – Alleanza Malattie Rare** – ma soprattutto barriere di tipo culturale e psicologico: bisogna promuovere un cambio di mentalità per riconoscere l’unicità e sfidare i pregiudizi, affrontando apertamente temi fondamentali come la sessualità, il diritto allo svago e all’intrattenimento e il supporto psicologico. Non dimentichiamo, infine, che il cambiamento passa per il

linguaggio: impariamo a esprimerci senza stereotipi, le persone con malattia rara sono individui, uomini e donne, che sono parte integrante della comunità che condivide esperienze, bisogni e desideri comuni. E che molte persone con disabilità sono invisibili, ovvero non si ha la percezione della loro disabilità perché non si vede alcun ausilio, come accade per esempio con i malati di ipertensione polmonare”.

“Sono anni ormai che aspettiamo il riconoscimento pieno ed inclusivo dei diritti delle persone con malattia rara. Oltre alle barriere culturali, queste persone si scontrano ogni giorno con barriere normative e burocratiche che ostacolano la piena realizzazione della persona in ambiente sociale e anche lavorativo. Per questa ragione è importante provvedere quanto prima a rendere effettivo il Fondo di Solidarietà previsto dal Testo Unico Malattie Rare e velocizzare il processo di modifica ed implementazione della normativa sulla disabilità e sulla riforma INPS – ha ricordato **Maria Pia Sozio, Presidente As.Ma.Ra. Onlus - Associazione Malattia Rara Sclerodermia ed altre Malattie Rare “Elisabetta GIUFFRÉ” – Alleanza Malattie Rare** – Da tanto tempo, dunque, As.Ma.Ra. insieme alle altre associazioni di pazienti, le federazioni e i coordinamenti, lavora affinché vengano riconosciuti i diritti e i benefici assistenziali per le persone con patologia rara, realizzando anche numerosi documenti a seguito di incontri tematici. Un impegno e una richiesta collettiva a cui le istituzioni però non hanno risposto esaurientemente, lasciando pazienti e famiglie senza una chiara indicazione. Chiediamo quindi che anche la nostra voce, le nostre istanze, trovino spazio e vengano finalmente ascoltate e accolte”.

“La diagnosi precoce nelle malattie rare è un passaggio veramente fondamentale per l’evoluzione del percorso del paziente e oggi più che mai la genomica, attraverso le metodiche di sequenziamento del DNA di nuova generazione (Next Generation Sequencing, NGS), svolge un ruolo decisivo. Sono almeno tre gli strumenti che si dovrebbero adoperare quando ci si trova di fronte a patologie rare e complesse, non solo ad insorgenza pediatrica: la valutazione del medico genetista, il sequenziamento dell’esoma e il sequenziamento del genoma, che permetterebbero di dare risposte diagnostiche chiare e, quindi, di avere una corretta presa in carico e l’accesso tempestivo al trattamento, ove possibile”, ha evidenziato **Fiorella Gurrieri, Professore Ordinario di Genetica Medica, Università Campus Bio-Medico di Roma e Responsabile Servizio di Genetica Medica, Policlinico Universitario Campus Bio-Medico di Roma, Membro del Direttivo SIGU - Società Italiana di Genetica Umana**. La diagnosi precoce può essere effettuata anche attraverso i programmi di screening neonatale, una delle risorse più preziose del Servizio Sanitario Nazionale italiano la cui omogenea applicazione sul territorio nazionale non può che essere considerata prioritaria.

LA PETIZIONE

Nel corso della mattinata è stata presentata una **bozza di [petizione](#)**, articolata in 10 punti, che sono stati commentati e discussi con tutti gli stakeholders per apportare modifiche e

integrazioni. La versione definitiva circolerà fino al 29 febbraio tra le associazioni, i clinici, le istituzioni nazionali e regionali per la raccolta di firme e il risultato sarà reso pubblico in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, con l'auspicio che possa poi trasformarsi in una mozione parlamentare che impegni a proseguire sulla strada indicata.

Ecco i **punti fondamentali** della petizione:

1. Necessità di sviluppare una cultura della consapevolezza, prevenzione e considerazione del rischio nell'ambito della salute riproduttiva;
2. Diritto a una diagnosi il più precoce possibile;
3. Necessità di garantire dei PDTA uniformi sul territorio nazionale;
4. Accesso equo e uniforme alle terapie disponibili;
5. Necessità di un aggiornamento della lista delle malattie rare presenti nei LEA e presa in carico delle persone con malattia rara senza diagnosi;
6. Garantire una soddisfazione dei bisogni assistenziali adeguata alle esigenze delle persone e delle famiglie, in maniera uniforme sul territorio nazionale;
7. Riconoscimento e supporto al caregiver familiare;
8. Politiche adeguate a far fronte ai casi di carenza dei farmaci;
9. Garantire l'esercizio dei diritti in ambiente di vita sociale, scolastica lavorativa e affettiva, attraverso il pieno riconoscimento del diritto all'inclusione;
10. Sostegno alla ricerca e implementazione della comunicazione anche in tema di trial clinici.

LE VIDEO-TESTIMONIANZE

La campagna di sensibilizzazione, realizzata con il contributo non condizionante di Advanz Pharma, Alfasigma, Amicus Therapeutics, Biogen Italia, Chiesi Global Rare Diseases Italia e Novartis Gene Therapies, **ha tra i protagonisti Roberta**, 25enne affetta da Miastenia Grave che ha rischiato la vita prima di giungere alla **diagnosi**: solo dopo aver smesso di comunicare, mangiare, camminare, respirare e dopo aver trascorso 45 giorni in rianimazione, ha scoperto di avere questa rara malattia autoimmune delle giunzioni neuromuscolari. Un anno e mezzo per dare un nome alla patologia, "invisibile" agli occhi degli altri e scambiata addirittura per depressione, che ha poi portato Roberta ad aprirsi anche sui social per fare rete, superare il senso di solitudine e sensibilizzare le persone sulla miastenia grave rimarcando l'importanza della diagnosi precoce, che significa anche un più rapido accesso alle terapie.

Di "disabilità invisibile", sul piano sociale e giuridico, parla [Veronica](#), giovane con Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica (CIPO). Veronica ha un'invalidità dovuta a una patologia della motilità gastrointestinale, ma la sua immagine non è legata a limitazioni motorie o intellettive: la ragazza si è vista ridurre la percentuale di invalidità civile e il riconoscimento delle prestazioni economiche. Anche se ha una malattia "invisibile", Veronica si nutre in maniera parenterale, cioè con una sacca attaccata a un catetere venoso

trasportata in uno zaino. Nonostante questo ausilio la gestione della patologia risulta complessa, faticosa e lunga.

Il **Testo Unico Malattie Rare (TUMR)** prevede il Fondo di Solidarietà che assicurerebbe il **diritto all'educazione** e alla formazione di persone con malattia rara. Inoltre, tra i vari aspetti, questo Fondo mirerebbe a favorire l'inserimento lavorativo delle persone affette da patologia rara, garantendo la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma. Proprio il concetto di **vita indipendente viene affrontato nel [video](#) con Alessandro**, ragazzo di 23 anni con Atrofia Muscolare Spinale (SMA), che racconta come si possa raggiungere l'indipendenza grazie alla cultura e all'istruzione. Alessandro oggi è un laureando in Giurisprudenza, ma il suo percorso scolastico non è stato così semplice: quando era piccolo era stato comunicato ai suoi genitori che non era compatibile con la scuola; dalla scuola elementare fino al liceo la sua famiglia ha dovuto fare i conti con le limitate ore di assistenza scolastica. Quando è giunto all'università gli è stato detto che poteva non frequentare tutte le lezioni data la sua condizione: il giovane si è sentito ancora una volta trattato diversamente e valutato solo in base alla sua patologia, ma non si è arreso e ha continuato ad andarci ugualmente. Alessandro crede nel valore dei progetti di vita autonoma, ma vorrebbe che questi venissero regolamentati da norme precise. Le difficoltà nell'acquisto dei biglietti dei concerti, i posti limitati, le aree dedicate a persone con disabilità poco accessibili e con scarsa visibilità non hanno fermato nemmeno la sua passione per la musica metal.

A proposito di **lavoro** recentemente è stato raggiunto un nuovo traguardo con la **Legge delega sulla disabilità**: dopo i decreti sulla definizione della condizione di disabilità e sull'istituzione di una Cabina di Regia per la determinazione dei Livelli Essenziali delle Prestazioni a favore delle persone con disabilità, un passo in avanti è stato compiuto con un atto che garantisce l'accessibilità alle pubbliche amministrazioni e l'uniformità, sul territorio nazionale, della tutela dei lavoratori con disabilità presso le pubbliche amministrazioni al fine della loro piena inclusione.

Il Fondo di Solidarietà servirebbe poi anche a finanziare misure per il sostegno del lavoro di cura e di assistenza delle persone con malattia rara. Lo sa bene **Gabriella**, mamma di una ragazza con alfa-mannosidosi, rara malattia da accumulo lisosomiale. Gabriella è **caregiver** di Alessia e nel [video](#) mette in evidenza l'**importanza della home therapy e dell'assistenza domiciliare**. Alessia, avendo una malattia progressiva che l'ha portata ormai a perdere l'autonomia nei movimenti, avrebbe bisogno di molte più ore di fisioterapia – da affiancare al trattamento – ma nelle strutture pubbliche le viene negata la possibilità di farla a causa dell'indicatore ISEE. Inoltre la ragazza avrebbe bisogno di fisioterapisti specializzati, difficili da individuare anche nel settore privato del sistema sanitario. Gabriella ha fondato un'associazione, Hågape2000 APS, per offrire a giovani con diverse capacità fisiche e psichiche e alle loro famiglie un punto d'incontro per svolgere attività ludiche e creative, e la

possibilità di socializzare e continuare la crescita educativa-formativa in particolar modo al termine del percorso scolastico.

Al convegno “Basta essere pazienti – Persone rare diritti universali” sono stati invitati anche: Min. Alessandra Locatelli, Ministra per le Disabilità; **On. Marcello Gemmato**, Sottosegretario di Stato alla Salute; **Pierluigi Russo**, Direttore Tecnico-Scientifico AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco; **Andrea Pession**, Presidente SIMMESN - Società italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale; **Antonella Paradiso**, Dirigente Medico UOC Medicina Interna - Day Hospital - Day Service, Complesso Ospedaliero S. Eugenio - C.T.O. “A. Alesini” di Roma; **Manuela Vaccarotto**, Vicepresidente Aismme APS - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie – Alleanza Malattie Rare; **Stefania Tobaldini**, Presidente AIAF APS - Associazione Italiana Anderson-Fabry – Alleanza Malattie Rare; **Sen. Raffaella Paita**, Commissione V “Bilancio”, Senato della Repubblica; **On. Maddalena Morgante**, Commissione XII “Affari sociali”, Camera dei Deputati; **Francesco Saverio Mennini**, Ordinario di Economia Politica e Sanitaria e Direttore EEHTA del CEIS, Università degli Studi di Roma Tor Vergata e Presidente Sihta - Società Italiana di Health Technology Assessment Research; **Sen. Paola Binetti**, Professore Ordinario di Storia della Medicina e Scienze Umane, Università Campus Bio-Medico di Roma, OMAR Ambassador; **Giuseppe Limongelli**, Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania; **Maurizio Scarpa**, Direttore Centro Regionale Malattie Rare, Regione Autonoma Friuli Venezia Giulia e Coordinatore MetabERN; **Roberto Poscia**, Direttore Unità di Ricerca Clinica & Clinical Competence - Direttore Centro Interdipartimentale Malattie Rare, AOU Policlinico Umberto I di Roma; **Sen. Orfeo Mazzella**, Presidente Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Onco-Ematologiche; **On. Maria Elena Boschi**, Commissione I “Affari Costituzionali, della Presidenza del Consiglio e Interni”, Camera dei Deputati; **Sen. Elisa Pirro**, Commissione V “Bilancio”, Senato della Repubblica; **Carlo Rossetti**, Presidente Onorario e Responsabile Rapporti Istituzionali e Federativi, A.I.S.A. ODV – Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche – Alleanza Malattie Rare; **Lisa Noja**, Consigliera Regione Lombardia; **Anita Pallara**, Presidente Famiglie SMA – Alleanza Malattie Rare; **On. Valentina Grippo**, Commissione VII “Cultura, Scienza e Istruzione”, Camera Dei Deputati; **On. Marco Furfaro**, Commissione XII “Affari Sociali”, Camera Dei Deputati; **Sen. Francesco Silvestro**, X Commissione “Affari Sociali, Sanità, Lavoro Pubblico e Privato, Previdenza Sociale”, Senato della Repubblica; **Francesco Macchia**, Vicepresidente OMAR - **Osservatorio** Malattie Rare.

UFFICIO STAMPA **OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMAR)**

Arianna Cioffi: +39 339 2704221; cioffi@rarelab.eu

Rossella Melchionna: +39 334 3450475; melchionna@rarelab.eu