

Intervento del Presidente della Repubblica Sergio Mattarella in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare

“Rivolgo un benvenuto al Quirinale e un saluto cordiale a tutti i presenti, alla Ministra della Salute e a tutti voi. Ringrazio quanti sono intervenuti.

Dalla voce dei pazienti e dei rappresentanti delle associazioni abbiamo ascoltato testimonianze che fanno riflettere sulle difficoltà e le angosce di chi è costretto a convivere con malattie rare, spesso da lunghi anni, talvolta senza disporre ancora di una diagnosi compiuta.

Dalla voce del governo, espressa dalla Ministra Lorenzin, siamo stati aggiornati circa l'impegno delle istituzioni per fornire risposte - più idonee e più vicine - a queste categorie di malati così vulnerabili.

Dalla voce del mondo della ricerca, rappresentata dal professor Dallapiccola, abbiamo avuto la conferma del valore decisivo degli studi scientifici, e anche del ruolo rilevante che l'Italia ha avuto e che tuttora riveste nel graduale progresso della ricerca sulle patologie rare.

Celebrare la Giornata mondiale delle Malattie rare assume un valore speciale.

Significa voler conoscere, voler far conoscere e condividere una condizione di sofferenza, per compiere insieme dei passi in avanti, e per irrobustire quella rete di solidarietà, fatta di servizi e di umanità, che tanto vale per la qualità della vita di tutti.

Significa dare speranza, e assolvere al dovere di essere partecipi della medesima vita sociale.

Nessun malato, ovunque ma, particolarmente nella nostra Repubblica, deve sentirsi invisibile, o dimenticato.

È da come una società affronta i problemi di chi è più fragile che si misura la sua civiltà, e anche la sua vera forza.

I pazienti di malattie rare sono vulnerabili più di altri: lo abbiamo appena inteso.

Spesso faticano a ricevere un'assistenza adeguata.

Perché la ricerca - che pure progredisce - non sempre è sostenuta con la continuità necessaria.

Perché a volte i farmaci sono anch'essi rari, oppure molto costosi.

Perché in molti casi la stessa diagnosi della malattia è difficile da raggiungere o riesce a essere formulata troppo tardi, pregiudicando talune possibilità di cura.

Perché la patologia rara coinvolge costantemente il paziente e i suoi cari, trasformando la vita di intere famiglie, imponendo talora frequenti spostamenti dal luogo di residenza, e pregiudicando in questo modo altre sfere di attività, a partire dal lavoro, con le gravi conseguenze che si possono immaginare.

Queste difficoltà costituiscono anche un richiamo, per tutto il mondo della sanità, nel rapporto con questi pazienti, all'umiltà suggerita dai limiti della scienza.

Molti cittadini mi hanno scritto, in questi due anni, rappresentandomi i loro problemi di pazienti o di familiari di pazienti affetti da malattia rara.

Da queste lettere traspare la solitudine in cui si trova chi fronteggia una gravosa malattia, combattendo un male che affligge quasi soltanto la persona interessata.

La nostra Costituzione stabilisce, all'articolo 32, la tutela della salute come fondamentale diritto di ogni persona e come interesse dell'intera collettività. Si tratta di un diritto pieno, non comprimibile, che attiene alla dignità e alla libertà di ciascuno, tanto che quello stesso articolo prevede la garanzia delle cure per coloro che si trovano in condizione di indigenza.

La sfida delle patologie meno conosciute e delle risorse pubbliche limitate non può esimersi dal ricercare, sempre, il pieno adempimento del dettato costituzionale.

Del resto, se le malattie rare si caratterizzano per la bassa incidenza nella popolazione va considerato che, nel loro insieme, queste patologie costituiscono un fenomeno di ampio rilievo sociale, coinvolgendo e interessando un numero assai grande di persone, come ha ricordato poc'anzi la Ministra della Salute.

Negli ultimi decenni le istituzioni italiane ed europee hanno compiuto passi importanti per offrire ai pazienti una risposta integrata, capace di tenere insieme ricerca e assistenza, offrendo un più esteso accesso alle cure, a partire dalla istituzione, nel 2001, della Rete nazionale delle malattie rare, per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia di queste affezioni.

Il tema dell'informazione è certamente decisivo per affrontare con sempre maggiore efficacia le patologie rare o sconosciute.

Medici e pazienti vanno sensibilizzati su patologie non immediatamente identificabili per riconoscerne le peculiarità e sapersi misurare con l'inconsueto, per mettere a sistema in un data base a livello internazionale, le notizie più rilevanti e, con esse, le azioni che si rivelano più produttive.

Un'opera di sensibilizzazione di particolare rilievo nell'ambito pediatrico, che in tema di malattie rare è di strategica importanza. La precocità della diagnosi aiuta ad affrontare meglio la malattia, apprestando fin da subito le terapie adeguate. Per questo, l'intero circuito medico-pediatrico va coinvolto pienamente nel contrasto alle malattie rare, attuando lo screening neonatale e definendo i casi in cui questo va svolto obbligatoriamente.

Nell'insieme delle malattie rare circa il 30% è rappresentato da patologie non diagnosticate.

Il censimento di queste infermità è fondamentale, anche ai fini del riconoscimento nell'ambito dei Livelli Essenziali di Assistenza.

Il problema delle malattie rare, come quello dei pazienti non diagnosticati, è globale.

Combattere per il diritto alla salute di questi pazienti trova - per definizione - nel più ampio ambito internazionale, maggiori possibilità di successo. Per questo sono nate reti specifiche e va salutata con favore la recente iniziativa dell'ONU di dedicare un apposito Comitato nell'ambito delle Organizzazioni non governative, per fornire una piattaforma di contatto tra i governi e i vari soggetti che operano nel settore.

Mai come in questo caso l'impegno comune è indispensabile.

Le malattie rare sono state identificate dall'Unione Europea come uno dei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati Membri: importanti opportunità terapeutiche sono già offerte ai pazienti dalla Direttiva n. 24 del 9 marzo 2011 sui diritti dei malati, relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera e alla libertà di scelta del prestatore di assistenza sanitaria.

L'auspicio - a beneficio dei cittadini - è che si rafforzi sempre più il sistema di cooperazione tra i sistemi sanitari europei.

In questo processo di rafforzamento delle cure e dell'assistenza, un ruolo insostituibile è stato svolto dalle Associazioni dei pazienti, che hanno contribuito a incoraggiare politiche mirate, e a indirizzare

ricerche, oltre che a sostenerle attraverso raccolte di fondi, che hanno avuto successo anche perché sono riuscite a mobilitare l'opinione pubblica.

Molti traguardi raggiunti sono merito della generosa attività delle organizzazioni che hanno permesso di acquisire consapevolezza della peculiarità di questi morbi e dei problemi che comportano: a loro va dato merito ed espressa riconoscenza.

L'odierna Giornata Mondiale è dedicata in modo particolare alla ricerca. Ricerca sui farmaci, ricerca delle cause, ricerca genetica, ricerca e sperimentazione nelle terapie, nella diagnostica, nelle metodologie di assistenza. È necessario uno sforzo corale, tenendo sempre aperto il dialogo tra i grandi istituti di ricerca e i centri indipendenti, sollecitando le case farmaceutiche ad affrontare le patologie rare.

Ha detto bene il professor Dallapiccola: anche in questo campo, le ricadute della ricerca possono essere molto ampie e portare benefici in altri settori.

L'interdipendenza tra loro dei vari settori della ricerca è una straordinaria caratteristica, ancor più in medicina.

Vale per l'ambito delle malattie rare, che non è iscrivibile in un capitolo separato della salute, che riguarda soltanto pochi nostri concittadini.

È un tema che ci interpella tutti. E ci impegna come società democratica, che vuole assicurare dignità e diritti di libertà a ogni persona.

Insieme possiamo progredire ancora”.