



Roma,

*Al Ministro della Salute*

Prot. n. 79/conv/BL/LUG/14

*Galilime Presidente,*

*desidero ringraziarLa per il graditissimo invito a prendere parte alla presentazione dei lavori della "Community per le Malattie Rare", che si terrà il prossimo 15 luglio.*

*Avrei gradito sinceramente essere con Voi e prendere parte attivamente alla discussione; purtroppo imprevisti ed inderogabili impegni non rendono possibile la mia partecipazione.*

*Nel nostro Paese, l'attenzione nei confronti delle malattie rare è cresciuta nel tempo ed ogni istituzione si è adoperata, ciascuna nell'ambito delle proprie competenze, per trovare soluzioni e migliorare l'offerta assistenziale con diversi e numerosi interventi.*

*Tuttavia, non ci si deve nascondere che ancora molti sforzi sono necessari per assicurare realmente ai pazienti un rapido ed efficace percorso di diagnosi e, quando possibile, di cura, essendo comunque consapevoli che ciò è tanto più difficile quanto meno la malattia è frequente.*

*Il nostro territorio nazionale, anche nel campo delle MR, è ricco di "eccellenze", già note agli esperti che collaborano spontaneamente tra loro soprattutto nell'ambito della ricerca, ma è fondamentale lavorare ancora affinché tali forme di collaborazione siano organizzate e diventino stabilmente parte del sistema. Molte persone affette da MR potrebbero già oggi essere assistite in maniera più appropriata se gli specialisti che le hanno in cura riuscissero a stabilire corrette e proficue relazioni tra loro e con gli esperti, così da compensare eventuali deficit di competenza specifica e acquisire le informazioni di cui momentaneamente non dispongono.*

*Come è stato ribadito dallo schema di Piano nazionale per le malattie rare, attualmente all'esame della Conferenza Stato-Regioni, occorre che le strutture esperte si mettano al servizio dell'intero sistema nazionale, fornendo supporto e riferimento ai medici fin dal primo momento del percorso del paziente, cioè a partire dalla corretta formulazione del sospetto diagnostico, rendendo possibile l'assistenza il più possibile vicino al luogo di vita. Perché è questo ciò di cui un sistema efficiente di rete deve farsi carico.*

*Questo spirito è coerente con quello sta portando nell'Unione europea alla costituzione delle European reference networks (ERNs), per specifiche malattie o per gruppi di malattie:*

---

*Renza Barbon Galuppi  
Presidente UNIAMO F.I.M.R. onlus  
[presidente@uniamo.org](mailto:presidente@uniamo.org)*

*ciascuno degli Stati membri dovrà individuare i Centers of expertise (CE) che dovranno fare parte delle singole ERNs, apportando il proprio contributo di esperienza sia nel settore della ricerca che in quello propriamente diagnostico-terapeutico e assistenziale.*

*Il Decreto legislativo n. 38 del 2014, con il quale l'Italia ha recepito la Direttiva europea sull'assistenza transfrontaliera, prevede la partecipazione del nostro Paese allo sviluppo delle reti europee di riferimento. E' per questa ragione che l'evento di oggi merita un particolare apprezzamento, così come merita pieno riconoscimento il lavoro, svolto dal mondo delle Associazioni, con il sostegno delle istituzioni, che rappresenta un contributo di grande utilità per i prossimi passi che le stesse istituzioni nazionali e regionali dovranno compiere in Europa.*

*Non a caso, anche lo schema di Piano nazionale per le malattie rare (PNMR) prevede, tra gli obiettivi per migliorare il funzionamento e completare l'attivazione della rete nazionale delle malattie rare, che sia effettuata la valutazione periodica delle strutture che ne fanno parte sia sulla base di indicatori di attività e di risultato, sia in base alla soddisfazione del paziente, con la partecipazione delle Associazioni e mediante procedure di audit esterni, sul modello di quanto è già in atto in diversi paesi della UE.*

*Il PNMR riconosce, quindi, il valore peculiare svolto dalle Associazioni delle MR che, partendo dalla condivisione di esperienze, possono costruire un bagaglio di conoscenza diverso da quello del medico, ma non di meno utile nell'affrontare correttamente la malattia, e questo valore si aggiunge alla naturale esigenza di condividere difficoltà e problemi e alla volontà di vedere riconosciuti i propri diritti e di ricevere tutela.*

*Infine, non si può non sottolineare che nel Patto è previsto l'aggiornamento dei Lea, che riguarderà ovviamente anche le malattie rare, con la revisione dell'elenco delle malattie per le quali è prevista l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni e con l'aggiornamento delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale e di assistenza protesica.*

*Desidero quindi rinnovare il mio ringraziamento e il mio caloroso saluto a quanti saranno presenti a questo importante evento.*

*Beatrice Lorenzin*  
