

NOTA STAMPA

Malati invisibili. Etica per le malattie rare CNR 19 giugno 2024

Essere rari non vuol dire contare di meno

L'estrema vulnerabilità, la solitudine e la mancanza di cure appropriate e di assistenza accomuna la condizione dei malati rari, rendendo opaca e invisibile la loro presenza. Una condizione straordinariamente difficile che richiama tutti alla sensibilità etica e alla responsabilità di sostenere la ricerca per sviluppare terapie e una adeguata assistenza. Tutelare i diritti dei malati indipendentemente dalla natura della patologia, è una elementare questione di giustizia, per far sì che la rarità non sia motivo di abbandono e discriminazione.

Malattie rare, malati rari un po' meno

Le malattie rare sono costituite da un'ampia varietà di disordini e costellazioni di segni clinici e sintomi. Causano degenerazione fisica cronica o progressiva, disabilità, o morte prematura e per la maggior parte di esse non esiste una cura. Nell'80% dei casi sono di origine genetica, e si manifestano in età infantile, con un tasso di mortalità molto alto (nel 30% dei casi la sopravvivenza non arriva ai 5 anni). Sono state identificate tra le 7000 e le 8000 malattie rare, con la scoperta di una nuova patologia rara ogni settimana: si stima che nel mondo la prevalenza sia tra il 6% e l'8%. Nell'UE 30 milioni di persone sono colpite da una malattia rara.

Il progetto "Centro per la ricerca di nuovi farmaci per le malattie rare trascurate e della povertà"

L'evento si inserisce tra le iniziative attivate nell'ambito del progetto "Centro per la ricerca di nuovi farmaci per le malattie rare trascurate e della povertà", oggetto di una convenzione tra il CNR e il Consorzio CNCCS (Collezione Nazionale dei Composti Chimici e Centro Screening). Obiettivo del progetto è quello di sostenere la ricerca, la sperimentazione, l'allocatione e la diffusione di farmaci per le malattie rare, neglette e della povertà. Le attività di ricerca affidate al Centro Interdipartimentale per l'Etica e l'Integrità nella Ricerca (CID Ethics) del CNR (Work-Package 6 - bioetica) sono dirette all'analisi etica degli obiettivi e delle metodologie di intervento sanitario, assistenziale e riabilitativo, nonché all'indicazione di strumenti a tutela dei diritti dei malati.

Il workshop

La giornata di studi propone una ricostruzione del quadro complessivo delle malattie rare con una particolare attenzione per gli aspetti che maggiormente incidono sull'aspettativa e sulla qualità di vita dei malati. Sono illustrati i risultati della ricerca scientifica svolta per il progetto sotto il profilo diagnostico, nello sviluppo di farmaci e terapie, nella prevenzione e nella pianificazione familiare. Uno specifico focus è dedicato alle potenzialità dell'inclusione della prospettiva dei pazienti nella ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani e al ruolo delle associazioni di pazienti.

Dare voce ai malati rari

Il ruolo delle associazioni dei pazienti nel tempo ha avuto una profonda evoluzione, tale da far acquisire loro una funzione para-istituzionale con una notevole capacità di impatto presso le sedi preposte alla regolamentazione sanitaria, alla ricerca e sviluppo di farmaci e all'autorizzazione all'immissione in commercio. Si tratta di un fenomeno che ha visto la partecipazione delle associazioni dei pazienti ad importanti agenzie di regolamentazione, quali in primo luogo l'EMA. Una riflessione è dedicata alla formazione di "pazienti esperti" e alla loro funzione nel contesto clinico e nei comitati etici per la valutazione dei protocolli di sperimentazione farmacologica.

Cosa faremo: fare rete

L'incontro con le associazioni dei pazienti ha lo scopo di raccogliere esperienze riguardanti la loro attività, dati in merito alle esigenze sanitarie inesprese, indicazioni sui bisogni informativi. L'obiettivo è quello di creare una sinergia positiva con le associazioni dei pazienti per realizzare linee guida su questioni aperte e che rispondano alle esigenze delle persone con una malattia rara. L'ambizione è di sviluppare un documento nato da esigenze reali, affrontate con un approccio partecipato e con la convinzione che l'etica possa offrire indicazioni concrete.