

# 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.