

COMUNICATO STAMPA

Al via una campagna di comunicazione in occasione del Rare Disease Day 2025

**MALATTIE RARE, OGGI SOLO PER IL 5% ESISTONO TERAPIE
FEDERAZIONE UNIAMO: “NECESSARI PIÙ INVESTIMENTI NELLA RICERCA
SCIENTIFICA**

La Presidente Scopinaro: “Gli studi sono l'unica arma che i pazienti hanno a disposizione: in Italia l'investimento in questo settore esiste, ma manca ancora sinergia tra i vari enti”

Roma, 15 novembre – In Italia le persone con una malattia rara sono più di 2 milioni, ben 300 milioni nel mondo, per circa 8mila patologie conosciute. Solo per il 5% di queste malattie, però, esiste un trattamento farmacologico. Una situazione che può cambiare solo attraverso la ricerca scientifica, che rappresenta l'unica vera speranza di miglioramento della qualità di vita di queste persone. In Italia, però, gli investimenti nel settore sono insufficienti e poco coordinati. Con il lancio della campagna di comunicazione “*Molto più di quanto immagini*”, Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare – Rare Disease Italy ha deciso di focalizzare il tema della Giornata delle Malattie Rare 2025 (che negli anni bisestili cade il 29 febbraio, un giorno “raro” appunto) proprio su questo argomento. L'iniziativa, con i suoi obiettivi e attività, è stata presentata in occasione di una conferenza stampa a Roma.

“Una malattia è definita rara quando colpisce meno di 2 persone ogni 10mila – spiega **Annalisa Scopinaro**, Presidente di UNIAMO FIMR –, ma il numero di pazienti sale vertiginosamente se si considera la quantità di patologie conosciute oggi. Eppure, al momento, solo per 450 di queste sono state individuate terapie farmacologiche. Per tutte le altre esistono solo riabilitazione, farmaci ‘adottati’ da altre patologie e prodotti da banco in grado di contenere alcuni effetti collaterali, ma non risolutivi. La ricerca scientifica è l'unica arma che i pazienti hanno a disposizione”.

In Italia, nel 2022, sono state erogate 11,4 milioni di dosi di farmaci orfani (lo 0,04% del consumo farmaceutico totale), con una spesa di 1,982 milioni di euro (il 6% della spesa farmaceutica). Sono 135 i farmaci orfani messi in commercio in Italia; ulteriori 40 sono quelli usati «off label», cioè per un'indicazione diversa da quella approvata. Otto terapie avanzate e innovative sono già in commercio in Italia e altre nove sono in corso di valutazione. “Quindi nel nostro Paese l'investimento in questo settore esiste, - continua la **Presidente UNIAMO** - ma non ha ancora trovato una integrazione fra i vari enti come sarebbe auspicabile. È proprio questo lo spirito che anima l'edizione 2025 del Rare Disease Day. Come Uniamo invitiamo Università e scuole, Istituti di Ricerca, strutture ospedaliere, enti e associazioni a unirsi a noi realizzando convegni, manifestazioni sportive, culturali e ricreative, flash mob, incontri con specialisti, iniziative sui social e altro, proprio per accendere un riflettore sulle necessità di chi convive con queste patologie. Desideriamo che i pazienti sappiano che siamo in tanti a lavorare per loro”.

Alla conferenza stampa hanno partecipato i rappresentanti dei principali attori in gioco nel campo della ricerca, con l'obiettivo di creare sinergie e far emergere tutto il loro lavoro in modo che nessuna occasione di maggior conoscenza vada sprecata e gli sforzi di tutti siano ottimizzati. "Ogni paziente affetto da malattia rara ha il diritto a speranza, dignità e cure innovative: Un impegno che AIFA porta avanti con responsabilità, determinazione e dedizione", il commento di **Robert Nisticò**, Presidente AIFA.

"L'Istituto Superiore di Sanità è sempre stato sensibile al tema malattie rare, tanto da creare il Centro che attualmente dirigo - l'intervento di **Marco Silano**, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare - che offre anche supporto ai pazienti attraverso il Telefono Verde dedicato. La ricerca è un tema fondamentale per l'Istituto, che nel corso degli anni ha prodotto approfondimenti dedicati a singole patologie, oltre a istituire alcuni registri specifici. Continueremo il nostro impegno, anche con il supporto di diffusione della newsletter RaraMente, edita in collaborazione con il Ministero e UNIAMO".

Ha preso quindi parola **Elena Mancini**, CID Ethics CNR: "Il ruolo delle associazioni dei pazienti nello sviluppo di un farmaco può migliorare notevolmente la qualità della partecipazione dei pazienti, il processo di sviluppo del farmaco stesso, il grado di soddisfacimento del farmaco dal punto di vista del paziente. E questo ha un significato dal punto di vista etico in quanto consente un maggior rispetto dei bisogni, delle esigenze e delle volontà dei pazienti, un miglior rapporto medico paziente, un vantaggio sul piano clinico, in particolare grazie ad una migliore interpretazione degli outcomes".

Ilaria Villa, Direttrice Generale di Fondazione Telethon, ha commentato: "Fondazione Telethon è nata su mandato dei pazienti per finanziare ricerca sulle malattie rare: siamo molto felici di affiancare UNIAMO, quest'anno e per la prima volta, nella campagna per la giornata delle malattie rare che sarà dedicata al tema della ricerca scientifica e a come quest'ultima, se ben finanziata, possa avere un impatto concreto sulla vita delle persone".

Sono intervenuti anche **Giovanni Leonardi** del Dipartimento della salute umana, della salute animale e dell'ecosistema (One Health) e dei rapporti internazionali, **Armando Magrelli**, Dirigente Ufficio Ricerca AIFA, e **Simona Durante**, Esperta per la Disabilità e i DSA del Ministero dell'Università e della Ricerca.

"La ricerca scientifica rappresenta la speranza per le persone con malattia rara: lo sviluppo di una cura, di un trattamento trasformativo, di ausili, di un miglioramento della qualità di vita. Grazie agli studi di ieri, i malati rari di oggi possono tornare a costruire il proprio percorso di vita con lo sguardo rivolto al futuro. Dobbiamo lavorare insieme perché questo continui ad avvenire, oggi e domani."

Tutte le informazioni per partecipare alla campagna su **uniamo.org**