

COMUNICATO STAMPA**29 FEBBRAIO 2024, GIORNATA DELLE MALATTIE RARE****ANFFAS: “NECESSARIO IL MASSIMO IMPEGNO DA PARTE DI TUTTI GLI ATTORI
COINVOLTI PER LA RISOLUZIONE DELLE PROBLEMATICHE PIÙ COGENTI”**

“Il 2023 ha visto l’approvazione e l’emanazione del [Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023-2026](#) che rappresenta, per Anffas, un importante traguardo in quanto individua gli obiettivi strategici atti a garantire maggiore omogeneità nella tutela della salute delle persone e migliorare la qualità dell’assistenza anche tenuto conto dell’evoluzione scientifica i tema di malattie rare.

Si tratta ora di tradurre i contenuti del Piano Nazionale in azioni concrete. Obiettivo questo che può essere raggiunto solo in presenza di un sinergico impegno tra tutti i soggetti a vario titolo coinvolti, a partire dalle associazioni maggiormente rappresentative.

*Anffas intende contribuire attivamente al perseguimento di tali importanti obiettivi anche attraverso la predisposizione di un apposito documento [Malattie rare, disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo: Anffas in prima linea](#), pubblicato in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 28 febbraio 2023. In tale documento appare, infatti, evidente la necessità di **un cambio di paradigma** che conduca verso una nuova visione del tema non solo dal punto di osservazione sanitario ma anche finalmente bio-psico-sociale.*

Una visione olistica, quindi, che mette realmente al centro la persona e la sua famiglia.

In tale ottica urgente e non più procrastinabile appare la necessità che si provveda: alla correzione di problematiche relative all’eterogeneità di approccio; all’incanalamento immediato verso percorsi di diagnosi, alla cura e alla presa in carico da parte dei servizi sanitari, sociali e socio-sanitari; alla correzione delle difformità di percorsi e modelli di presa in carico; al porre in essere modalità di screening genomico univoco; all’incremento dell’assistenza domiciliare; ad un’azione volta a correggere tutti i fattori che portano alle esigenze di mobilità sanitari nonché all’appoggio e all’accompagnamento alle famiglie.”

Così Anffas, in occasione **Giornata delle Malattie Rare (Rare Disease Day - RDD**, volta ad accrescere la consapevolezza sul tema e sensibilizzare la popolazione sull’impatto delle Malattie Rare sulle vite delle persone e delle loro famiglie), anche attraverso il **documento di commento** (a cura del Coordinamento del **Gruppo di Lavoro di Anffas Nazionale sul tema delle Disabilità Intellettive e dei Disturbi del Neurosviluppo**) ri-propone l’attenzione sulle **malattie rare dalle quali discendono disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo**. Forte è il richiamo in occasione di questa giornata alla necessità che si operi concretamente per rispondere alle esigenze e ai bisogni delle persone con malattie rare e delle loro famiglie. Persone e famiglie troppo spesso lasciate sole ad affrontare non solo le gravi problematiche dovute alla complicata condizione di salute ma anche le tante difficoltà legate alla partecipazione alla vita sociale. Fattori, questi, che impattano fortemente sulla Qualità e sulle condizioni di Vita delle stesse persone con disabilità e dei loro familiari.

Inoltre, l'impegno di Anffas sul tema è particolarmente attivo in quanto come si desume dall'analisi dei dati dei Registri Regionali, Interregionali e Nazionali si evidenzia che ben oltre il 50% delle Malattie Rare sono ad esordio precoce ed interferiscono, in maniera significativa, con il neurosviluppo. La correlazione Malattia Rara/Disturbo del Neurosviluppo pone le persone interessate in situazioni e criticità che si sommano o, peggio si moltiplicano, con enorme impatto sulla Qualità della Vita della persona stessa, della famiglia tutta. Si deve tenere conto che si tratta di condizioni ad alta complessità che necessitano di un intervento globale coordinato e continuativo tenendo sempre in debito conto: il decorso cronico, la singolarità dei bisogni di ciascuna persona, la difficoltà di ottenere una diagnosi tempestiva, l'eterogeneità e difformità dell'approccio e dell'accesso alla diagnosi stessa, la mancanza di cura viste le difficoltà di sviluppo di ricerca nel settore, i pesantissimi costi assistenziali spesso insostenibili, l'accesso al trattamento ed in genere ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali nei vari territori di appartenenza per la presa in carico, l'inappropriatezza degli strumenti di accertamento della condizione di disabilità, la limitazione della partecipazione alle diverse attività della vita e i problemi legati all'inclusione in genere e scolastica e lavorativa in particolare.

Continua, quindi, l'impegno di Anffas - che ricordiamo celebra in questo 2024 anche il **decennale della collaborazione con Fondazione Telethon** che vede centinaia di volontari, tra cui anche moltissime persone con disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo, scendere nelle piazze e contribuire attivamente alla promozione della ricerca scientifica attraverso le numerose iniziative poste in essere sui vari territori - su questo importante tema e **non solo nella particolare giornata celebrativa ma in maniera costante come dimostra anche l'aver fatto rientrare espressamente nel proprio nuovo Statuto associativo il riferimento alle disabilità intellettive e del neurosviluppo legate ad una malattia definita "rara"**.

Ancora una volta, Anffas si rivolge quindi a tutti i soggetti, a vario titolo, interessati, a partire dal mondo dei media affinché, su tale tema, venga posta la giusta e doverosa attenzione al fine di riuscire ad arrivare a concreti cambiamenti che possano realmente migliorare la vita delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

[Si allega il documento Anffas.](#)

Roma, 28 febbraio 2024

Anffas Nazionale
Area Relazioni Istituzionali, Advocacy e Comunicazione
comunicazione@anffas.net
063212391 - 063611524