

**COMUNICATO STAMPA****28 FEBBRAIO 2023, GIORNATA DELLE MALATTIE RARE: ANFFAS IN PRIMA LINEA!****NON SOLO CELEBRAZIONI MA AZIONI E CAMBIAMENTI CONCRETI PER DARE RISPOSTE  
ADEGUATE ALLE NECESSITÀ DELLE PERSONE CON MALATTIE RARE E DELLE LORO FAMIGLIE**

In occasione della Giornata delle Malattie Rare (*Rare Disease Day*, volta ad accrescere la consapevolezza sul tema e sensibilizzare la popolazione sull'impatto delle Malattie Rare sulle vite delle persone e delle loro famiglie), **Anffas desidera richiamare l'attenzione, a tutti i livelli, sulle malattie rare dalle quali discendono disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo** e questo attraverso **un suo apposito documento di analisi – “Malattie Rare, Disabilità Intellettive e Disturbi del Neurosviluppo: Anffas in prima linea”** allegato al presente comunicato e corredato anche di uno schema grafico esplicativo dell'approccio biopsicosociale alle malattie rare con disabilità intellettiva e disturbi del neurosviluppo che sintetizza quanto riportato al suo interno - nato con l'obiettivo di **sollecitare e promuovere le risposte che le persone con disabilità e le loro famiglie attendono, ormai da troppo tempo.**

Ricordiamo, infatti, riprendendo quanto riportato da documento di cui sopra, che **una grande parte di patologie che determinano Disabilità Intellettiva e Disturbi del Neurosviluppo, e quindi quelle rappresentate da Anffas, sono ascrivibili alla grande famiglia delle Malattie Rare, una parte di famiglia non certamente minoritaria, che si differenzia dalle altre in quanto alla condizione di malattia si associa la condizione di disabilità e, raramente, si tratta di condizioni “curabili”.** Proprio perché da sempre consapevole di questo, Anffas – a seguito delle modifiche apportate agli statuti degli enti aderenti alla sua rete associativa con la Riforma del Terzo Settore – ha inserito espressamente nelle finalità associative il riferimento alle **disabilità intellettive e del neurosviluppo legate ad una malattia definita “rara”.**

Un impegno che continua negli anni, e non solo in occasione di queste particolari giornate, a **spingere verso un cambiamento urgente e necessario per rispondere alle esigenze e ai bisogni delle persone con malattie rare e delle loro famiglie, troppo spesso lasciate sole ad affrontare non solo le gravi problematiche dovute alla malattia ma anche le troppe difficoltà legate alla partecipazione alla vita sociale, fattori questi che impattano entrambi fortemente sulla Qualità di Vita.**

In tal senso, infatti, nel suo documento Anffas, dopo una parte dedicata ad un approfondimento di stampo scientifico, evidenzia come ci siano ancora oggi delle criticità non più sostenibili - che

Via Latina, 20 – 00179 Roma  
[www.anffas.net](http://www.anffas.net) - [nazionale@anffas.net](mailto:nazionale@anffas.net) - [nazionale@pec.anffas.net](mailto:nazionale@pec.anffas.net)  
Tel. 06.3611524 / 06.3212391 – Cell. 3440236482 – Fax. 06.3212383

accomunano le persone con disabilità intellettive e i disturbi del neurosviluppo con le persone con malattie rare – tra cui **il troppo ritardo, o in alcuni casi l'assenza, della diagnosi con il conseguente ritardo delle terapie, i mancati sostegni non solo alla persona ma anche a tutta la famiglia, isolamento ed esclusione sociale, una visione a 360° della situazione della persona e non solo delle condizioni prettamente cliniche.**

Su questo Anffas sottolinea come *“l'assenza di cura e di prospettive di guarigione non deve mai significare che lo stato di salute o la qualità di vita di una Persona con Malattia Rara e Disturbi del Neurosviluppo non possa giovare, in maniera significativa, di tutta una serie di ulteriori e necessari sostegni che, oltre a quelli legati alla condizione di salute, traguardino, in un approccio olistico, la persona stessa in tutta la sua interezza. Occorre, pertanto, essere sempre in grado di pianificare, programmare ed erogare interventi sanitari (diagnosi, terapia e ricerca) e sostegni alla persona (sviluppo delle capacità adattive) implementati in contesti sociali resi facilitanti (supporto familiare, empowerment comunitario e diritti accessibili), in modo da garantire la migliore qualità di vita ed una vita di qualità, sempre nella misura massima possibile, nella situazione data”* e come in questa ottica *“Il progetto individuale di vita personalizzato e partecipato, si conferma, al tal fine, il primario strumento capace di perseguire tale prospettiva. Prospettiva che dopo oltre 20 anni dall'emanazione della legge 328 del 2000 che all'art. 14 sanciva, in modo lungimirante, tale diritto, oggi viene ulteriormente sancito, ampliato e dettagliato dalla legge delega sulla disabilità 227/2021 e di cui si attendono gli auspicati decreti attuativi”*. In tale ottica si legge ancora nel documento che *“L'auspicio è che il Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023 – 2025 acceleri l'attuazione del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato (PDTAP) per tutte le Persone con Malattie Rare ed elaborato dai Centri di riferimento come previsto dalla Legge 175/2021, ma che questo sia visto come un piano specifico di sostegni e come un “di cui” del più ampio progetto individuale di vita personalizzato e partecipato”*.

**Anffas auspica quindi che queste sue costanti sollecitazioni, unitamente all'intero movimento delle malattie rare, possano trovare la giusta attenzione da parte delle istituzioni preposte e che giornate come queste, non si traducano solo e sempre in meri momenti celebrativi ma portino a reali e rapidi cambiamenti e a risposte concrete sui tanti bisogni e molteplici necessità delle persone con malattie rare e delle loro famiglie che esistono sempre e non solo il 28 febbraio.**

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