Introduzione
Nicola Spinelli Casacchia
Presidente UNIAMO FIMR onlus – Rare Disease Italy

A dodici mesi esatti dalla prima edizione "pilota", ecco giunta la seconda edizione di MonitoRARE, Rapporto sulla condizione in Italia della persona con Malattia Rara.
È il segno chiaro del successo che ha riscosso l'anno scorso questa pubblicazione, come pure dell'impegno che si sta assumendo la Federazione UNIAMO nell'essere Voce dei malati rari nei contesti di rappresentanza istituzionali, ma anche nel contribuire a creare nuova conoscenza sui temi che animano il settore delle malattie rare e dei pazienti.
Questa seconda edizione mette alla prova la scelta metodologica fatta inizialmente. Con piccoli necessari aggiustamenti consolida l'impianto del rapporto nelle sue principali articolazioni. Non mancano numerosi aggiornamenti delle informazioni.
L'uscita di questa nuova edizione del Rapporto MonitoRARE ha anche un auspicato motivo di rifocalizzazione e rilancio nell'agenda pubblica del tema delle malattie rare, in una fase politico istituzionale del Paese molto complessa e difficile, che vede ormai in scadenza il Piano Nazionale Malattie Rare 2013 – 2016, recepito formalmente da circa metà delle regioni e non omogeneamente applicato su tutto il territorio.
Non solo: non paiono esserci le condizioni per un suo imminente aggiornamento. A ben vedere ciò è dovuto al particolare intrico di leggi e atti normativi applicativi che caratterizza il comparto sanità, voce pesante del bilancio pubblico. Infatti molte misure del PNMR sono parte dell'ultimo Patto della Salute, neutralizzato subito dopo la sua approvazione. Ma i patti della salute sono la programmazione e finanziamento di dettaglio, concordato con le regioni, delle linee generali strategiche di politiche sanitarie contenute nel Piano Sanitario Nazionale, che però non è più approvato da tre legislature. Stesso discorso per i Livelli Essenziali di Assistenza, giunti, forse, alla loro approvazione definitiva, dopo oltre un decennio di "prove generali di approvazione". Il rischio è che il DPCM dei LEA nasca già "vecchio" e non rispondente ai bisogni attuali dei pazienti, ma anche non rispondente alle potenzialità tecnologiche, diagnostiche e terapeutiche già possibili nella sanità pubblica.
Negli ultimi cinque anni c'è stata una esplosione tecnologica che sta rivoluzionando il concetto stesso di dispositivo medico e le sue proprietà. La medicina di frontiera continua a spostare sempre più avanti i suoi confini; le terapie avanzate e cellulari sono realtà, le biotecnologie applicate rappresentano una parte importante non solo della salute, ma anche dello sviluppo economico del Paese. La terapia genica è sempre più una concreta possibilità di guarigione dalla malattia. Tutti temi di grandissimo interesse per i malati rari, non solo italiani, ma di tutto il mondo.
Forse è proprio questo il momento di ripensare le modalità di fare sanità pubblica, mantenendo i principi chiave del SSN della globalità, universalità e appropriatezza clinica.
Le malattie rare sono state dichiarate una priorità di sanità pubblica comunitaria. Inoltre per le sue peculiarità di continua evoluzione, scarsa conoscenza, grande varietà di forme, grande complessità assistenziale e di impatto nella vita delle persone e delle famiglie, rappresentano una sfida, ma anche uno straordinario laboratorio del fare salute e sanità pubblica. Mettere a Sistema una serie di azioni soddisfacenti e collaudate nel settore delle malattie rare, sarà un ottimo prototipo di un SSN di valore per tutti i pazienti comuni. E sicuramente più sostenibile economicamente.
Ciò, tuttavia, non deve farci dimenticare che dietro la malattia rara c'è una persona: terapia della malattia, cura del malato. Ciò significa che dobbiamo superare l'idea della sola medicalizzazione della malattia, ma vedere anche la persona, nei suoi bisogni sociali e di integrazione. Una vera presa in carico globale parte da questa nuova cultura della persona ammalata. L'essere affetto da malattia rara non deve più essere una sorta di etichetta, che ti isola socialmente e ti marchi solo come un costo per le finanze pubbliche. Di questo "marchio" non può farne le spese il paziente o il familiare. Di questi complessi e drammatici problemi la Federazione UNIAMO, insieme alle associazioni affiliate, da anni si è fatta carico da molti anni con numerose e continue iniziative, a cui appartiene anche il rapporto.
Questa opera è un grande esercizio di collettività, dove la Federazione UNIAMO, gli enti, i collaboratori e i referenti hanno devvero fatto Rete, dimostrando ancora una volta l'efficacia del metodo scelto e sviluppato negli anni da UNIAMO FIMR onlus.
A tutti loro il nostro più sentito ringraziamento e plauso.