

Comunicato stampa

UNIRSI PER FARSI SENTIRE: LA SFIDA DI PRORARIS NASCE L'ALLEANZA SVIZZERA DELLE MALATTIE RARE

In occasione della 3ª Giornata internazionale delle malattie rare, che sarà celebrata il 28 febbraio 2010, sarà costituita l'Alleanza svizzera delle malattie rare con il nome ProRaris. Questa nuova organizzazione permetterà di riunire il centinaio di associazioni per le malattie rare esistenti oggi in Svizzera allo scopo di aiutare i pazienti a uscire dall'isolamento e di sensibilizzare l'opinione pubblica, le autorità politiche e le istituzioni sanitarie a un fenomeno che in Svizzera, secondo le stime, interessa circa 500'000 persone.

Ginevra, 22 febbraio 2010 – La malattia pone di fronte a una prova difficile. Non sapere di che cosa si soffre o come guarire non fa che aggiungere sofferenza al dolore. È il destino che accomuna tutti coloro che sono vittime di malattie rare, e l'inizio di un lungo calvario che porta da un medico all'altro, da uno specialista all'altro, da diagnosi errate alla mancanza di un rapporto medico. Un tormento reso ancora più doloroso dalla situazione di isolamento e dalla mancanza di informazioni.

L'errore di percezione che si commette facilmente in relazione a questo fenomeno mondiale è dovuto alla sua definizione. Ciò che è raro appare eccezionale, per non dire introvabile. Eppure, soltanto in Europa il problema riguarda non meno di 30 milioni di persone, che sono colpite da una delle 7'000 malattie rare recensite a livello mondiale. Estrapolando i dati su scala svizzera, si stima che 500'000 persone, ossia il 6,5% della popolazione, siano colpite da una malattia rara.

Queste cifre mettono in discussione il concetto di rarità e giustificano la scelta dei responsabili di varie organizzazioni di settore di fondare **ProRaris**, l'Alleanza delle malattie rare in Svizzera. Nel nostro paese, infatti, esiste già un centinaio di associazioni, ma finora mancava un organo supremo che rappresentasse i pazienti nel ruolo di interlocutore credibile e influente presso le pubbliche autorità. *«In Europa, numerosi paesi hanno già preso misure specifiche di vasta portata, come l'adozione di piani nazionali di lotta contro le malattie rare. In Svizzera, questo tema è ancora ampiamente ignorato. Era quindi importante riunire tutte le persone interessate per migliorare la visibilità e la comprensione di questo problema sul territorio elvetico»*, spiega **Loredana D'Amato Sizonenko**, coordinatrice di **Orphanet Suisse** e cofondatrice di **ProRaris**.

Per l'annuncio ufficiale della fondazione di **ProRaris** è stata scelta una data simbolica, il 28 febbraio 2010, Giornata internazionale delle malattie rare. Diversamente dalla maggior parte dei paesi europei in cui già esiste un'organizzazione analoga, in Svizzera non era ancora presente una struttura rappresentativa a livello nazionale.

ProRaris persegue una serie di obiettivi. La sua priorità è di farsi portavoce di tutte le associazioni svizzere per le malattie rare così come dei pazienti isolati, al fine di rappresentarli presso gli organismi pubblici. Gli altri obiettivi prevedono lo sviluppo di una rete collaborativa con i professionisti sanitari, l'acquisizione del know-how necessario per sostenere innovazioni in materia di salute pubblica e la promozione della ricerca medica. D'altro lato, per accrescere la propria efficacia e beneficiare della forza di una rete internazionale, **ProRaris** coltiverà uno stretto legame con l'organizzazione europea **Eurordis** alla quale intende aderire dal momento della fondazione.

«Fare uscire dall'ombra i pazienti affetti da malattie rare, difenderne gli interessi comuni e far sentire la loro voce ai massimi livelli per porre termine al loro isolamento e alla loro disperazione sono gli obiettivi che ci animano e che giustificano la creazione di ProRaris», spiega **Bhira Meyer**, vicepresidente della **Association Enfance et Maladies Orphelines** (AEMO), cofondatrice dell'alleanza.

Che cos'è una malattia rara?

Una malattia rara è una patologia invalidante o rischiosa per la vita, che colpisce meno di una persona su 2000 e richiede la combinazione di speciali sforzi per la presa a carico. Nell'80% dei casi è di origine genetica. Le altre cause possono essere infettive, ambientali, autoimmunitarie, degenerative o tumorali. Queste malattie sono spesso croniche, progressive e degenerative, comportano degli handicap che alterano la qualità di vita e interessano tutte le specialità mediche. Le problematiche ricorrenti per i pazienti sono i ritardi e gli errori delle diagnosi, la mancanza di informazioni, la sofferenza psicologica legata all'isolamento e alla mancanza di speranza terapeutica, oltre all'assenza di sostegno pratico nella vita quotidiana.

Charlotte, 6 anni, colpita da sindrome di Sanfilippo

«*Incurabile!*». Una parola che rappresenta un verdetto, un mondo che crolla. Charlotte aveva 4 anni quando i genitori, domiciliati a Ginevra, dopo due anni di visite presso specialisti senza ottenere una diagnosi, hanno infine appreso che la figlia era affetta da una malattia orfana incurabile e devastante, la sindrome di Sanfilippo. Per Charlotte la speranza di vita si è ridotta ed è iniziata la lotta. «*Non si può accettare la morte annunciata del proprio figlio*, racconta Frédéric, il papà di Charlotte, è impossibile. Quando è stata emessa la diagnosi, non hanno saputo far altro che consigliarmi di cercare su Internet se esistesse una associazione francese...». Per questa malattia rara, come per molte altre, la ricerca esiste unicamente perché ci sono genitori che non accettano la morte annunciata dei loro figli e si battono per raccogliere fondi e finanziare dei ricercatori. «*Purtroppo questa è solo una prima tappa. Un'impresa altrettanto ardua è riuscire a convincere una società farmaceutica a dar seguito alle ricerche degli scienziati*» spiega Frédéric. Proprio a questo stadio sarà utile poter intervenire mediante la nuova alleanza svizzera. «*ProRaris ci fornirà finalmente l'aiuto che aspettavamo in Svizzera per fare pressioni ai vertici del mondo politico, affinché questa causa sia meglio capita e sostenuta*», conclude Frédéric.

Link utili

- Orphanet, il portale di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e i farmaci orfani in Europa: www.orphanet.ch
- Organizzazione europea delle malattie rare: www.eurordis.org
- Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org
- Association Enfance et Maladies Orphelines: www.aemo.ch

Contatti

Orphanet Svizzera
Service de Médecine Génétique - HUG
Dre Loredana D'Amato Sizonenko
Tél: 022 379 56 96
E-mail: loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch

Association Enfance et
Maladies Orphelines (AEMO)
Mme Bhira Meyer
Tél: 024 473 20 10
E-mail: info@aemo.ch