



## XII Giornata Mondiale Malattie Rare

# Le malattie rare e la disabilità

*Presidenza del Consiglio  
dei Ministri*

*Sala Monumentale*

Largo Chigi 19, Roma

**28 Febbraio 2019**

ore 10/12.30

*Il Sottosegretario di Stato  
alla Presidenza del Consiglio dei Ministri  
con delega alla famiglia e disabilità  
**Vincenzo Zoccano**  
ha il piacere di invitarLa  
all'incontro in occasione della XII Giornata  
Mondiale sulle Malattie Rare*

## **“Le malattie rare e la disabilità”**

Le malattie rare conosciute e diagnosticate, cioè quelle dove il numero di casi presenti su una data popolazione non supera una soglia stabilita che in UE è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, oscillano tra le 7.000 e le 8.000.

Solo in Italia i malati rari sono circa 2 milioni con 19.000 nuovi casi all'anno e il 70 per cento del totale sono bambini in età pediatrica.

Tra le malattie rare rientrano anche 250 tipologie di neoplasie, corrispondenti al 20% delle neoplasie umane, anche se per definirle non si utilizza il criterio usato in generale per le patologie rare della prevalenza inferiore ai 5 casi su 10.000 persone, bensì quello dell'incidenza inferiore ai 6 casi su 100.000 nella popolazione europea.

Le malattie rare sono inoltre invalidanti, portano cioè progressivamente ad una perdita della capacità lavorativa e dell'autonomia della persona che ne è colpita.

La diagnosi precoce, l'appropriatezza delle cure, che dipendono dalla ricerca scientifica, l'effettiva presa in carico da parte del SSN della persona ammalata anche dopo il post acuzie e nella fase riabilitativa, così come la tutela previdenziale ed assistenziale, sono fattori che

hanno un impatto sui pazienti e sui loro familiari con conseguenze anche sul piano sociale ed economico.

Il tema delle malattie rare impone oggi alle Istituzioni una più approfondita riflessione che, al di là degli aspetti epidemiologici/statistici, socio-sanitari, di programmazione sanitaria, di ricerca di base e traslazionali, affronti la correlazione tra patologia-rara e disabilità ponendo al centro la persona colpita dalla patologia rara che genera disabilità e il suo ambiente familiare che, sempre più spesso, diviene il primo supporto della persona con disabilità che, sostituendosi allo Stato, è chiamato a sostenerla nell'affrontare un percorso difficile e incerto.

In occasione della XII Giornata Mondiale sulle Malattie Rare le Istituzioni, ognuna per la propria competenza, sono chiamate a rinnovare quel patto di fiducia per la salute con i cittadini, affinché il malato raro e la sua famiglia non siano lasciati soli.

Ore 9.30 - registrazione partecipanti

Ore 10.00 - **Saluti istituzionali**

**Vincenzo Zoccano**

Sottosegretario di Stato alla Presidenza del Consiglio dei Ministri alla famiglia e  
disabilità;

**Interventi** (Modera: **Josephine Alessio** - Rai News 24)

*La tutela previdenziale ed assistenziale delle malattie rare*

**Dr. Rocco Lauria** Direttore Centrale Sostegno alla non autosufficienza e invalidità civile -  
INPS;

*Le Malattie Rare in Italia, azioni europee e Reti di riferimento*

**Dr.ssa Domenica Taruscio** Direttore Centro Nazionale Malattie Rare - ISS

*Il ruolo del legislatore*

**Sen. Gaspare Antonio Marinello**

12<sup>a</sup> Commissione Igiene e Sanità, Senato della Repubblica

*La ricerca sulle Malattie Rare*

**Dr. Gerardo Botti**

Direttore Scientifico IRCCS;

*Focus sulle patologie Oncologiche rare*

**Dr. Attilio Bianchi**

Direttore Generale IRCCS;

*Dalla diagnosi precoce alla presa in carico del paziente*

**Dr. Franco Buonaguro**

Direttore. Uoc Biologia Molecolare e oncologia virale Osp. Pascale di Napoli;

*Diagnosi precoce delle sindromi post trombotiche paraneoplastiche*

**Dott. Massimo Danese**

Presidente Società Italiana Flebologia Clinica e Sperimentale - SIFCS

*Le malattie mitocondriali della vista  
e il ruolo dei pazienti nella ricerca e negli ERN*

**Dr.ssa Paula Morandi Treu**

Rappresentante italiana alla *European Reference Network Eye*;

*European Reference Networks*

*la sfida dell'Europa per le Malattie Rare*

**Dr.ssa Claudia Crocione**

Project & Communication Manager HHT Onlus (Associazione Italiana Teleangectasia  
Emorragica Ereditaria) - Co-chair ePAG VASCERN

**Ore 12.15 - Conclusioni**

**Sen. Pierpaolo Sileri**

Presidente 12<sup>a</sup> Commissione Igiene e Sanità Senato della Repubblica

**On. Giulia Grillo\***

Ministro della Salute

\* in attesa conferma