

Giornata mondiale delle malattie rare: la campagna #ilvaloredeltempo di Sanofi accende i riflettori sull'importanza di una diagnosi tempestiva e di una migliore qualità di vita per i malati rari

Un video emozionale e una landing page per sensibilizzare opinione pubblica e istituzioni sull'incertezza che spesso, ancora oggi, contraddistingue la vita dei malati rari.

Milano, 28 febbraio 2023 – Prende il via la campagna "**Il valore del tempo**", promossa da Sanofi in occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2023**, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni sull'importanza di aiutare chi soffre di una malattia rara a riappropriarsi del tempo da dedicare alla propria vita.

Il tempo rappresenta un elemento prezioso per tutti, ma lo è ancora di più per gli oltre **2 milioni di italiani che convivono con una malattia rara**. Queste patologie spesso richiedono **tempi molto lunghi per la diagnosi e la gestione delle terapie**, oltre che per la ricerca scientifica che conduce alla scoperta e alla disponibilità di nuove molecole. La vita dei malati rari è quindi scandita da lunghe attese, incertezze o paure per risposte che tardano ad arrivare e una malattia che non si conosce.

La campagna si avvale di un **video emozionale** che racconta un valore unico - quello del tempo - attraverso un linguaggio semplice e immediato. Un ulteriore strumento della campagna è la **landing page dedicata** www.diamovalorealtempo.it che presenta il manifesto della Giornata per Sanofi e il proprio impegno nell'ambito delle malattie rare.

Marcello Cattani

Presidente e Amministratore Delegato di Sanofi Italia e Malta

"Per le persone che convivono con una malattia rara il tempo è fondamentale. Per questo - come Sanofi - ci impegniamo a trasformare il tempo in vita. Da oltre 40 anni la nostra ricerca per lo sviluppo di terapie e servizi si propone di permettere a chi vive con una malattia rara di vivere appieno ogni momento. Quest'anno, in occasione della Giornata Mondiale, diamo il nostro contributo all'importante attività di sensibilizzazione portata avanti da associazioni e istituzioni, attraverso una campagna che pone l'accento proprio sul valore del tempo, fattore determinante nel decorso di queste patologie e per la qualità della vita dei malati rari e delle loro famiglie. Continueremo a sostenere i pazienti e le Associazioni che li rappresentano, mettendo al servizio le nostre competenze, le nostre attività e i nostri mezzi di comunicazione, per far sì che questo messaggio viva ben oltre la Giornata".

Dai 4 ai 7 anni è il tempo medio di attesa per una diagnosi di malattia rara. Per le persone affette da una malattia rara il tempo trascorso nei Centri di cura è 5 volte maggiore rispetto ad altre persone: i pazienti infatti spesso affrontano lunghe odissee, vedendo più specialisti, facendo innumerevoli test diagnostici e subendo numerose diagnosi errate, e rimangono, talvolta a lungo, senza una diagnosi. Ottenere una diagnosi precoce può essere determinante per l'avvio di una terapia adeguata, per la qualità di vita e, a volte, per la vita stessa dei pazienti.

Le malattie rare ad oggi conosciute sono tra le 7.000 e le 8.000. Tra queste le **malattie da accumulo lisosomiale**, patologie metaboliche ereditarie di origine genetica che si manifestano principalmente nei primi anni di vita. Se non vengono adeguatamente trattate, possono portare a danni progressivi e irreparabili a diversi organi e apparati.

Nonostante la tempestività della diagnosi sia fondamentale per iniziare al più presto le necessarie terapie, **le malattie da accumulo lisosomiale non rientrano ancora nella lista nazionale dello screening neonatale esteso**, strumento essenziale per una diagnosi precoce, al fine di salvare la vita e la salute di decine di neonati ogni anno. Per questo, benché l'Italia sia attualmente - insieme agli Stati Uniti - il Paese dove si ricercano più patologie, ben 48, l'auspicio è quello di un rapido aggiornamento del panel di screening neonatale da parte del Ministero della Salute per includere più patologie possibili.

Tra le malattie rare rientrano anche quelle **ematologiche rare**, tra le quali, in particolare, la porpora trombotica trombocitopenica acquisita (aTTP), una malattia autoimmune della coagulazione del sangue che si manifesta con eventi acuti e imprevedibili a danno di organi vitali come cuore, cervello e reni che la rendono potenzialmente fatale: l'attuale tasso di mortalità arriva fino al 90% se la persona non viene messa in terapia a seguito di un evento acuto.

Dato il rischio di mortalità elevato dell'aTTP, la diagnosi precoce è essenziale per poter intervenire velocemente. Oltre alla corretta individuazione di segni e sintomi, sono necessari esami di laboratorio per la conferma diagnostica quali conta piastrinica e misurazione dei livelli di un particolare enzima, l'ADAMTS13. Attualmente la prestazione del dosaggio dell'ADAMTS13, essenziale anche durante la fase di follow up, non rientra però ancora nei **Livelli Essenziali di Assistenza** e non viene rimborsata dal Servizio Sanitario Nazionale in maniera uniforme sul territorio, con conseguenti disparità nell'accesso tra i pazienti.

I tempi non sono critici per i malati rari solo relativamente alla diagnosi, ma anche per le terapie. Per alcuni tipi di malattie rare, come ad esempio quelle lisosomiali, l'unico trattamento è la terapia enzimatica sostitutiva, un'infusione endovenosa dell'enzima che il corpo non produce. Questa infusione viene somministrata ogni una o due settimane in una struttura ospedaliera, con una durata media d'infusione di 3-4 ore. Il paziente con malattia da accumulo lisosomiale è costretto a sacrificare buona parte del proprio tempo lavorativo e libero per raggiungere gli ospedali specializzati così da poterle ricevere. Non solo, anche il caregiver che accompagna il paziente deve ricorrere a ferie o permessi lavorativi.

Consentire al paziente di effettuare **terapie domiciliari** va a beneficio della qualità di vita e della dimensione sociale, scolastica o lavorativa anche eliminando i tempi destinati ai continui spostamenti per raggiungere il centro. Oltre ad assicurare la continuità assistenziale e l'aderenza alla terapia, fondamentali per queste persone fragili per non compromettere gli eventuali progressi e portare a un aggravamento della patologia. Da considerare, inoltre, l'enorme vantaggio economico per il Servizio Sanitario Nazionale, rappresentato dall'azzeramento dei costi di day-hospital o day-service, con la possibilità di disporre del personale infermieristico per altre funzioni o situazioni di emergenza. Per questo, anche Sanofi è impegnata a offrire ai pazienti un servizio professionale e certificato, attivo sul territorio nazionale, per la somministrazione della terapia a domicilio per quattro patologie rare: la malattia di Gaucher, la malattia di Anderson-Fabry, la Mucopolisaccaridosi di tipo I e la malattia di Pompe. Il servizio viene attivato su richiesta del medico curante per i pazienti clinicamente stabili e ritenuti idonei alla terapia domiciliare, in trattamento con le terapie infusionali di Sanofi.

Le malattie da accumulo lisosomiale

Complessivamente sono oltre 50 e colpiscono circa un neonato su 7.700. Tutte sono caratterizzate dall'accumulo di sostanze di 'scarto' (metaboliti) all'interno dei lisosomi, ovvero specifiche strutture cellulari. Questo provoca la perdita delle funzioni cellulari e problemi che possono coinvolgere più organi e apparati.

Tra le principali patologie appartenenti a questo gruppo ci sono: malattia di Gaucher, malattia di Anderson-Fabry, malattia di Pompe, Mucopolisaccaridosi di tipo I e ASMD (deficit di sfingomielinasi acida, comunemente conosciuta come malattia di Niemann Pick di tipo A e AB).

Malattie ematologiche rare

Anemia emolitica da agglutinine fredde (CAD)

È una rara forma di anemia emolitica autoimmune, causata da anticorpi chiamati agglutinine fredde che attaccano erroneamente i globuli rossi sani causando la loro rottura (emolisi). Poiché i globuli rossi hanno il compito vitale di trasportare l'ossigeno in tutto il corpo, i pazienti con CAD sviluppano una grave anemia che determina stanchezza, debolezza, mancanza di respiro, dolore al petto, battito cardiaco irregolare e altre potenziali complicazioni. La CAD è una malattia cronica e rara del sangue che in Italia coinvolge poco più di 1.000 pazienti.

Sanofi

Siamo un'azienda della salute, innovativa e globale. È la nostra ragion d'essere a guidarci in ciò che facciamo: sfidare i confini della scienza per migliorare la vita delle persone. In circa 100 Paesi al mondo, siamo impegnati per trasformare la pratica della medicina, l'impossibile in possibile. Lavoriamo per portare opzioni di trattamento potenzialmente in grado di imprimere un cambiamento nella vita dei pazienti e fornire vaccini che proteggano e salvino la vita a milioni di persone in tutto il mondo, mettendo la sostenibilità e la responsabilità sociale al centro delle nostre ambizioni.