

## La Piattaforma Malattie Rare Svizzera italiana (PMRSi)

I pazienti con una malattia rara e i loro famigliari sono confrontati a tutta una serie di sfide e incognite. In molti casi trascorrono anni prima che sia possibile formulare una diagnosi; le ragioni sono la mancanza di conoscenze scientifiche e mediche sulle singole patologie rare. Questo implica sovente anche la mancanza di cure mirate. Se esistono delle terapie per le persone colpite, non di rado queste non sono ancora omologate ed inserite nel catalogo dei medicinali che le assicurazioni malattia possono pagare, creando disagi, sconforto e incertezze a chi ne ha bisogno. Per gli ammalati delle regioni meno centrali si aggiungono i disagi del doversi recare nei centri specialistici che possiamo riassumere in pesanti trasferte, nell'aumento dei costi per aver accesso alle cure oltre al fatto di doversi orientare in contesti culturali e linguistici differenti.

La Piattaforma Malattie Rare Svizzera italiana si è costituita per contribuire alla messa in atto delle misure previste dal Piano nazionale malattie rare. Essa ha strutturato la sua attività per interagire in modo efficace con i responsabili del Piano nazionale e in generale tutti gli attori coinvolti a livello nazionale. In questo modo la Piattaforma ambisce a raggiungere a medio termine tre obiettivi:

**1) In relazione al Piano nazionale, le attività della PMRSi mirano alla creazione di una *Piattaforma* (ai sensi della definizione dell'Accademia Svizzera delle Scienze Mediche, ASSM, 2016) nella Svizzera italiana che permetta di:**

- operare a favore delle persone colpite da malattie rare nella Svizzera italiana (e più in generale di lingua italiana), facilitando il loro accesso alle cure e sostenendoli con i loro famigliari in tutte le problematiche e le sfide che devono sostenere;
- definire e realizzare, sulla base di ciò che già esiste nella Svizzera italiana, uno sportello che mira a facilitare l'accesso alle cure e al sostegno sociale;
- assicurare agli ammalati, alle loro famiglie e al personale curante l'accesso all'informazione.

**2) In relazione al Piano nazionale malattie, la PMRSi promuove l'integrazione e il consolidamento delle competenze presenti nella Svizzera italiana (sia cliniche sia nella ricerca) attraverso la costituzione di *reti di prestatori di cure specializzati e centri di riferimento* (ai sensi della definizione dell'ASSM, 2016) per specifiche malattie rare al fine di:**

- rafforzare le competenze cliniche in materia di malattie rare,
- rafforzare la ricerca clinica e fondamentale nell'ambito delle malattie rare,
- promuovere la formazione di base e continua a tutti i livelli,
- mettere in rete a livello svizzero le competenze attuali e future presenti nel territorio della Svizzera italiana.

**3) La PMRSi sensibilizza sul tema e sulle competenze inerenti le malattie rare sia a Sud che a Nord delle Alpi. In particolare si tratta di:**

- sensibilizzare l'Ufficio Federale della Salute Pubblica (UFSP), la Comunità d'interessi malattie rare e l'opinione pubblica alle competenze dei fornitori di prestazioni e alle necessità dei pazienti della Svizzera italiana per quanto attiene alle malattie rare,
- sensibilizzare e rafforzare le competenze sul tema nella Svizzera italiana,
- aumentare la coscienza e conoscenza del tema nella Svizzera italiana, incentivando gli attori ad inserirsi nella discussione a seconda delle loro competenze e dei loro ruoli.

La PMRSi è stata creata nell'ottobre 2016 e riunisce gli attori della Svizzera italiana direttamente toccati dal tema delle malattie rare. Sono stati designati come copresidenti il Dr. med. Fabrizio Barazzoni (Ente Ospedaliero Cantonale), il Prof. Dr. med. Stefanos Demertzis (Fondazione Cardiocentro Ticino) e il Dr. phil. Claudio Del Don (Associazione malattie genetiche rare Svizzera italiana).

**Partecipanti alla Piattaforma**

- Ente Ospedaliero Cantonale
- Reha Ticino
- Neurocentro della Svizzera italiana
- Fondazione Cardiocentro Ticino
- IOR Institute of Oncological Research
- IRB Institute for Research in Biomedicine
- Università della Svizzera italiana
- Scuola universitaria professionale della Svizzera italiana
- Ufficio del Medico cantonale
- Istituto Assicurazioni Sociali del Canton Ticino
- Associazione malattie genetiche rare Svizzera italiana

Lugano, 12 ottobre 2016