

Comunicato stampa, 21.02.2024

## **Velocizzare la diagnosi per le persone affette da malattie rare**

**Il 29 febbraio 2024 è la Giornata delle malattie rare. I Centri per malattie rare, insieme al Coordinamento nazionale delle malattie rare (kosek) e all'organizzazione dei pazienti ProRaris, colgono questa giornata come un'opportunità per attirare l'attenzione sul tema delle malattie rare e far conoscere meglio i servizi per gli specialisti e le persone colpite.**

In Svizzera, tra le 500.000 e le 600.000 persone sono affette da una malattia rara. Le persone colpite spesso rimangono senza una diagnosi corretta per anni, vengono inviate da uno specialista all'altro e quindi spesso non hanno accesso a un trattamento adeguato.

Per migliorare questa situazione e abbreviare i tempi di diagnosi, gli ospedali hanno creato i cosiddetti «Centri per malattie rare». Sono state inoltre istituite linee telefoniche di assistenza per fornire ai pazienti e ai loro familiari un accesso facilitato alle informazioni e alla consulenza. Questa offerta contribuisce anche ad aiutare i medici curanti dal compito di ricercare una diagnosi e consigliare le persone affette da malattie rare e i pazienti senza diagnosi.

### **I Centri per malattie rare come punti di contatto per le persone senza diagnosi**

I Centri per malattie rare riuniscono le competenze disponibili all'interno di un ospedale per aiutare le persone con sintomi complessi a ottenere una diagnosi. Durante riunioni o consultazioni interdisciplinari, i risultati dei pazienti vengono discussi congiuntamente da vari specialisti e si stabiliscono le fasi successive dell'indagine e si propongono approcci terapeutici e misure di supporto.

In Svizzera esistono nove Centri per malattie rare. Questi sono stati riconosciuti dal Coordinamento nazionale delle malattie rare (kosek) nel 2020 e nel 2021 e garantiscono un'assistenza a livello nazionale in tutte e tre le regioni linguistiche del Paese. Il loro obiettivo principale è aiutare i pazienti a ricevere una diagnosi corretta e garantire una presa in carico adeguata. I centri si occupano anche della messa in rete dei diversi operatori sanitari. Inoltre, si occupano della formazione continua sulle malattie rare nella loro regione e organizzano servizi di informazione per i pazienti e loro familiari.

### **Le helpline rispondono alle domande e forniscono assistenza**

Le linee di assistenza telefonica, o helpline, rispondono ad un'ampia gamma di domande dei pazienti, parenti, persone senza diagnosi e specialisti: «Le helpline possono offrire un aiuto pratico nella giungla delle informazioni. Hanno le conoscenze necessarie per indirizzare i pazienti verso il centro specialistico adeguato», afferma Beatrice Reimann dell'Associazione Malattie Genetiche Rare della Svizzera Italiana. Forniscono inoltre un supporto pratico alle persone colpite durante la preparazione di un consulto presso il Centro per malattie rare.

## L'importanza di una diagnosi

Ricevere una diagnosi è estremamente importante per molte persone colpite. «Dopo cinque anni, sentire da un medico che le mie sensazioni soggettive hanno un nome è un'emozione forte. Sono reali e non 'solo nella mia testa', come spesso mi veniva detto», racconta Mélanie Gillard, descrivendo questo importante punto di svolta.

Una diagnosi da un nome alla sofferenza delle persone colpite e spesso fornisce loro un chiaro punto di contatto con i professionisti. Questo è estremamente importante per l'intero sistema. Tuttavia, l'assicurazione sanitaria pone ulteriori ostacoli alle persone colpite nel percorso verso la diagnosi: ad esempio, le analisi diagnostiche non sono rimborsate dall'assicurazione malattia se non esiste una terapia riconosciuta per la malattia. Poiché per il 95% delle malattie rare non esistono terapie, le persone colpite si trovano spesso a dover affrontare il fatto che le analisi diagnostiche non sono coperte dalle casse malati. «Dal punto di vista politico, la copertura generale dei costi diagnostici non è stata risolta», afferma il dottor Matthias Michel, membro del Consiglio degli Stati e copresidente della Comunità d'interessi malattie rare (CI malattie rare). «La CI malattie rare si impegna per arrivare ad una diagnosi tempestiva. Un primo passo è l'attuazione della mozione [per il finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica](#), che comprende anche i centri diagnostici e i centri di riferimento per le malattie rare. Personalmente sono favorevole a soluzioni concrete ed efficaci».

### Informazioni

Dott. Jean-Blaise Wasserfallen, presidente di kosek  
Telefono: 079 785 04 36 – E-mail: [jbwasserfallen@bluewin.ch](mailto:jbwasserfallen@bluewin.ch)

Christine Guckert Delasoie, segretariato kosek  
Telefono: 031 306 93 87 – E-mail: [christine.guckert@kosekschweiz.ch](mailto:christine.guckert@kosekschweiz.ch)

**I contatti dei Centri per malattie rare sono disponibili sulla homepage di kosek**  
<https://www.kosekschweiz.ch/it/centri-di-contatto/centrimalattierare>

Su richiesta, possiamo fornire contatti di pazienti, medici e ricercatori per delle interviste:

Christine Guckert Delasoie, segretariato kosek  
Telefono: 031 306 93 87 – E-mail: [christine.guckert@kosekschweiz.ch](mailto:christine.guckert@kosekschweiz.ch)

#### «Si tratta di qualcosa di raro?» Una campagna informativa comune:

In occasione della Giornata internazionale delle malattie rare del 29 febbraio 2024 - un giorno raro - i nove Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti hanno lanciato una campagna informativa nazionale in collaborazione con il Coordinamento nazionale malattie rare (kosek) e ProRaris con lo slogan «Si tratta di qualcosa di raro?». Un opuscolo richiama l'attenzione sui servizi disponibili per le persone senza diagnosi.

[Link alla campagna](#)