

# BIO-SCIENZA

di *Elena Cattaneo*

Grazie a un "farmaco orfano" una bimba di 3 anni affetta da Sma ha mosso i primi passi. Si tratta di uno di quei medicinali al centro del *Testo Unico sulle malattie rare* che il Senato ha appena approvato. L'inizio di un percorso che speriamo continui



**I LETTORI PIÙ AFFEZIONATI** ricorderanno la storia di Spinraza, il primo farmaco per il trattamento dell'atrofia muscolare spinale (SMA) di cui ho scritto ad agosto 2019. Spinraza fa produrre al gene *smn2* maggiori quantità della proteina che nella malattia risulta ridotta a causa di una mutazione nel gene gemello *smn1*. Poi è arrivato il farmaco Zolgensma, che combatte la malattia veicolando una nuova copia del gene *smn1*; pochi giorni fa, la Commissione europea ha approvato Risdiplam, un farmaco che si basa sullo stesso meccanismo ma può essere assunto per via orale. Enormi passi avanti della scienza che hanno permesso a una bambina di tre anni in cura al Regina Margherita di Torino di muovere i suoi tanto attesi primi passi. La Sma è una tra le oltre seimila malattie rare, cioè malattie che colpiscono meno di cinque individui su diecimila - in Italia, si stima, circa due milioni di persone.

Accanto a ognuna di loro, ci sono le famiglie che hanno bisogno di essere viste, seguite nell'affrontare le tante problematiche di natura sanitaria, sociale e assistenziale. Con questo obiettivo lo scorso 3 novembre il Senato ha

approvato all'unanimità la legge "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani", o Testo Unico sulle Malattie rare. Cito per esteso il titolo che ha il merito di evidenziare come le malattie rare siano indissolubilmente legate alla ricerca scientifica e alla filiera del farmaco.

Onorando un lavoro parlamentare corale durato anni, ricapitolò i principali temi affrontati, con le parole della senatrice Paola Binetti, relatrice del provvedimento. La legge si propone di "garantire l'uniformità dell'erogazione dei servizi sanitari e socio-sanitari su tutto il territorio nazionale, a partire dal Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, che si occupa della diagnosi, cura, e dei dispositivi medici; organizzare un percorso strutturato di transizione dall'età pediatrica all'adulta; aggiornare i livelli essenziali di assistenza e l'elenco delle malattie, al passo con le scoperte della ricerca scientifica; rimettere in movimento il Piano nazionale malattie rare (...) organizzare, in maniera efficiente, la rete nazionale delle malattie rare, con le sue declinazioni regionali (...); facilitare l'accesso

**Elena Cattaneo** Senatrice a vita dal 2013, è farmacologa e biologa, insegna all'Università di Milano, dove dirige il laboratorio di biologia delle cellule staminali. Oltre a numerosi articoli scientifici sulla corea di Huntington, da ultimo ha pubblicato *Armati di scienza* (Raffaello Cortina Editore, 2021).

ai farmaci orfani innovativi, assicurandone l'erogazione su tutto il territorio nazionale; accompagnare il bambino e la sua famiglia in tutte le fasi della vita, sostenendo il lavoro di cura e di assistenza, l'inserimento scolastico e l'immissione nel mondo del lavoro. C'è poi un forte impulso alla ricerca, da quella di base a quella clinica, agli screening neonatali, fondamentali per un trattamento precoce, sia attraverso un apposito finanziamento del fondo, sia attraverso agevolazioni fiscali per enti di ricerca pubblici o privati che vogliono impegnarsi nella ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani".

Realizzare il dettato di legge nella vita dei malati è una sfida enorme; molte indicazioni rinviano a decreti attuativi e accordi Stato-Regioni che potrebbero pregiudicare il processo di attuazione. Confido che il governo, nel dare compimento al lavoro del Parlamento, saprà tenere le fila di questo complicato processo. Magari prendendo esempio dalla ricerca, capace di far coesistere diverse strategie per raggiungere la meta: sconfiggere le tante possibili manifestazioni di una malattia. Come con la SMA, come con il Covid-19.