



SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACIA
OSPEDALIERA E DEI SERVIZI FARMACEUTICI
DELLE AZIENDE SANITARIE

SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACIA OSPEDALIERA

**COMUNICATO STAMPA N. 4
XLV CONGRESSO SIFO**

**MALATTIE RARE ED INTELLIGENZA ARTIFICIALE:
DA RICONOSCIMENTO PRECOCE ALTERAZIONI
A PERSONALIZZAZIONE TRATTAMENTI**

**CORSETTI (BAMBINO GESÙ): “VARI GLI AMBITI APPLICATIVI, LEVA
IMPORTANTE”. IN ITALIA ALMENO 2MLN HANNO RICEVUTO DIAGNOSI,
70% IN ETÀ PEDIATRICA. GESTIONE FAMILIARE GRAVOSA, ACCESSO A
FARMACI E CENTRI CURA SPESSO COMPLESSO**

XLV CONGRESSO SIFO

17-20 OTTOBRE 2024

Mostra d'Oltremare Napoli

<https://www.congressosifo.com/>

NAPOLI 17 ottobre – “L’intelligenza artificiale può rappresentare già oggi una leva importante per le malattie rare. Tra i principali ambiti applicativi ci sono: scoperta di target farmacologici importanti (come il riconoscimento precoce di alterazioni genomiche) e il successivo sviluppo industriale; collocazione per il trattamento delle malattie rare di farmaci già utilizzati con efficacia in altre patologie; migliore elaborazione quali/quantitativa delle informazioni provenienti dalla sperimentazione clinica; corretto profiling di ciascun paziente affetto; personalizzazione dei trattamenti”. A farlo sapere la dottoressa **Tiziana Corsetti, Coordinatore ASC SIFO Malattie Rare** e Direttore UOC Farmacia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, nel corso della sessione dal titolo ‘Il sostegno all’innovazione e alla sostenibilità nelle malattie rare: un impegno per tutti’, che si è svolta nell’ambito del **XLV Congresso Nazionale SIFO**, in corso a Napoli presso gli spazi della Mostra d'Oltremare.

Nella Unione Europea, intanto, una patologia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera lo 0,05% di casi nella popolazione. Le malattie rare, è comunemente ritenuto, si possono verificare quando avviene una **‘alterazione’ del DNA**. Per ogni malattia rara conosciuta e al fine della impostazione di una corretta terapia, quindi, è necessario arrivare per i ricercatori alla conoscenza di che tipo di ‘alterazione’ genetica si tratti. “Per quanto riguarda la numerosità dei pazienti interessati, **solo in Italia sono almeno 2 i milioni (70% in età pediatrica e 30mln complessivi affetti nella Comunità Europea)** che hanno ricevuto una diagnosi di malattia rara- ha spiegato la dottoressa Corsetti- Storicamente e laddove possibile, la strategia di trattamento farmacologico era basata sul somministrare al paziente il prodotto del gene difettivo o mancante del tutto. **Attualmente**, anche visti i numerosi successi avuti di remissione, la **strategia si basa sull’utilizzo della cosiddetta terapia genica, ovvero somministrando al paziente direttamente il gene non funzionante**”.

Le malattie rare attualmente sono alcune migliaia, ma il loro elenco è aggiornato molto di frequente date le scoperte della ricerca clinica. “I **principali problemi posti dalla scoperta di un caso di malattia rara-** ha proseguito ancora Corsetti- sono presentati da un **iter pre diagnosi** (fondamentale, in questi casi, l’impostazione di uno screening neonatale rivolto alla maggioranza della popolazione) – talvolta lungo, complesso e tardivo – e dal fatto che spesso la malattia rara si presenta come una sindrome multiorgano (con eventi da non gravi a eventi pericolosi per la vita), con tutte le difficoltà cliniche che questo aspetto comporta”.

Dal punto di vista della **gestione ‘familiare’ di tali patologie**, invece, non raramente il peso che i parenti/caregiver debbono sopportare è **molto gravoso**, dato il “doversi continuamente recare – almeno nelle fasi iniziali – presso molteplici centri di cura consultando numerosi specialisti (spesso lontani dalla propria abitazione e disseminati sul territorio). L’associazionismo, poi, dove strutturato, cerca di aiutare la comunità di pazienti e famiglie”. Per quanto riguarda **l’accesso ai farmaci**, infine, la malattia rara da trattare “deve essere riconosciuta come tale dal Servizio sanitario nazionale, con **tempi alle volte lunghi** e specifici luoghi di dispensazione, aspetti che **appesantiscono la quotidianità del paziente**”, ha concluso l’esperta.

*Ufficio stampa SIFO
Walter Gatti 3495480909
Carlotta Di Santo 392-5335829*