



Consiglio regionale della Calabria

MOZIONE N. 97

Inserimento della Sindrome CTNNB1 nell'elenco delle malattie rare del “Registro Nazionale delle malattie rare”

IL CONSIGLIO REGIONALE DELLA CALABRIA

PREMESSO CHE:

- la sindrome CTNNB1 è una patologia genetica ultra rara (nel mondo sono solo circa 400 i pazienti affetti dalla “sindrome CTNNB1”, mentre in Italia sono appena 27 in gran parte bambini), causata da mutazioni nel gene CTNNB1, responsabile della codifica di una proteina essenziale per lo sviluppo e la funzione cerebrale.
- Questa sindrome è caratterizzata da una serie di disabilità cognitive e motorie, come epilessia, disturbi del linguaggio e difficoltà visive, che comportano un pesante impatto sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.
- Essendo una malattia rara, i pazienti affetti dalla sindrome CTNNB1 e le loro famiglie incontrano spesso enormi difficoltà nel ricevere una diagnosi tempestiva e trattamenti adeguati, nonché accesso ai servizi di assistenza e alle risorse necessarie per una gestione appropriata della malattia.
- Il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026, approvato in data 24 maggio 2023 dalla Conferenza Stato-Regioni e presentato in data 10 luglio 2023, volge ad una migliore tutela dei pazienti affetti da malattie rare e malattie oncologiche rare, garantendo, in sede di attuazione regionale, un accesso alle terapie necessarie. Tra gli obiettivi si pone, infatti, la realizzazione di un sistema equo di accesso ai trattamenti per le malattie rare, abbattendo le disparità tra differenti aree geografiche o sottogruppi di popolazione.
- La patologia non è riconosciuta come malattia rara dal Servizio Sanitario Nazionale, non essendo inserita nell'elenco delle malattie rare allegato ai LEA. Dunque, non ha un proprio codice che dà diritto all'esenzione dal ticket per tutte le prestazioni appropriate per il



Consiglio regionale della Calabria

trattamento, il monitoraggio della patologia e la prevenzione di ulteriori aggravamenti, né ha le tutele specifiche e i diritti previsti per legge, a livello nazionale, per i malati rari o rarissimi.

CONSIDERATO CHE:

- In Italia è stata fondata un'associazione di genitori, chiamata “CTNNB1 Italia ODV”, che ha dato impulso al primo progetto pilota, di durata triennale, messo in campo in partnership tra l'Istituto “Gaslini” e l'Istituto Italiano di Tecnologia di Genova per comprendere i meccanismi alla base della mutazione genetica ed esplorare, anche con l'aiuto dell'intelligenza artificiale, nuovi potenziali trattamenti farmacologici per la sindrome al fine di migliorare la qualità di vita dei pazienti.
- Le famiglie si sono mobilitate per sostenere il progetto di ricerca, anche attraverso attività di raccolta fondi, organizzando la prima conferenza italiana sulla sindrome il 6 e 7 settembre 2024 ad Acri (Cosenza).
- Il Registro Nazionale delle Malattie Rare, insieme ai registri regionali, rappresenta uno strumento fondamentale per il monitoraggio e la gestione delle malattie rare, garantendo che i pazienti affetti da tali patologie possano beneficiare di trattamenti mirati e delle agevolazioni previste dalla normativa in vigore.
- Attualmente, la sindrome CTNNB1 non risulta ancora inserita nell'elenco delle malattie rare, il che limita il diritto dei pazienti ad accedere a servizi sanitari e assistenziali specifici.
- L'inclusione della sindrome nell'elenco delle malattie rare rappresenterebbe un passo cruciale per riconoscere ufficialmente la condizione e per offrire ai pazienti e alle loro famiglie un adeguato sostegno.

Tutto ciò premesso e considerato

IMPEGNA IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA REGIONALE

A promuovere tutte le iniziative utili, a partire dalla Conferenza delle Regioni, affinché il Ministero della Salute possa avviare tutte le procedure necessarie perché la sindrome CTNNB1 venga inclusa nel “Registro Nazionale delle Malattie Rare”.



Consiglio regionale della Calabria

F.to: Bruni, Bevacqua, Comito, Crinò, De Nisi, Gelardi, Graziano, Laghi, Lo Schiavo, De Francesco, Tavernise.

Hanno votato a favore i gruppi: FORZA ITALIA, FORZA AZZURRI, CORAGGIO ITALIA, FRATELLI D'ITALIA, LEGA SALVINI, UNIONE DI CENTRO, PARTITO DEMOCRATICO, MISTO.

Testo approvato dal Consiglio regionale nella 45^a seduta del 02 ottobre 2024.

Reggio Calabria, 03 ottobre 2024

IL DIRIGENTE