

MALATTIE RARE: L'INNOVAZIONE PASSA ATTRAVERSO LA RETE

A colloquio con **Domenica Taruscio**

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Quale contributo offre l'innovazione nello studio delle malattie rare e nel miglioramento degli interventi terapeutici?

“
La forza dell'innovazione nelle malattie rare scaturisce dalla condivisione delle esperienze di ricercatori e pazienti
 ”

L'innovazione può offrire un contributo enorme al settore delle malattie rare, con importanti implicazioni sia dal punto di vista scientifico, perché permette di compiere studi più appropriati su queste patologie a livello genetico e di conoscerne meglio l'eziologia e la patogenesi, sia nello sviluppo di farmaci specifici per il loro trattamento. Inoltre contribuisce allo sviluppo di nuovi test diagnostici e di nuovi *device*.

Quando si discute di innovazione nelle malattie rare non si deve dimenticare di ricordare che in questo campo si fa ricerca soprattutto lavorando in squadra e in rete sia a livello nazionale ed europeo sia a livello mondiale.

Come viene finanziata la ricerca sulle malattie rare?

Ci sono stati finanziamenti ad hoc a livello europeo e mondiale con bandi di ricerca sia per la sanità pubblica sia per la ricerca scientifica. Quello che bisognerebbe assicurare a questo settore è una continuità di finanziamento nello spazio e nel tempo per far sì che queste ricerche non si interrompano. Molti di questi studi sono plurienali, proseguendo anche per decenni, e sono condotti da consorzi di ricercatori anche molto numerosi. Cito l'esempio dell'Istituto Superiore di Sanità, che fa parte di un consorzio di reti che unisce sia i registri sia le biobanche per accelerare la scoperta di nuove informazioni sui farmaci. È un progetto della durata di 6 anni, che non basteranno a sviluppare tutti gli aspetti che si vogliono studiare. Bisogna investire e investire nel modo giusto, anche incentivando la competizione positiva tra ricercatori senza frazionare la ricerca. La forza dell'innovazione nelle malattie rare scaturisce dall'unire l'esperienza dei migliori ricercatori a livello mondiale e dal dare una continuità a questi studi.

Che ruolo gioca l'esperienza dei network nello studio di queste patologie?

La parola chiave è senza dubbio 'rete' a tutti i livelli. Reti di pazienti, che raccolgono essi stessi dati dalla propria esperienza, reti di ricercatori, reti di istituzioni, reti di industrie.

Un'altra importante innovazione da apportare sarebbe quindi proprio quella di far intersecare queste reti, che ora procedono parallele, creando sinergie e un linguaggio comune più semplice. Non si può sempre parlare un linguaggio scientifico rigoroso, bisogna creare un linguaggio adatto a unire le reti e fare in modo che possano lavorare sinergicamente. ■ *ML*

