



**REGIONE TOSCANA**  
**Consiglio Regionale**

**Gruppo Consiliare Merito e Lealtà**  
**Via Cavour, 2 -50129 Firenze**



Firenze, 29.10.2024

AOOCRT Protocollo n. 0014650/30-10-2024



LEX 11  
TOZ 1881

Alla Cortese attenzione del  
Presidente del Consiglio regionale  
Dott. Antonio Mazzeo  
SEDE

**Mozione** ai sensi dell'art. 175 del Regolamento interno

**Oggetto: “ in merito alle misure per il potenziamento della diagnosi e della cura dell’atassia di Friedreich”**

## **IL CONSIGLIO REGIONALE DELLA TOSCANA**

### **Premesso che**

L’Atassia di Friedreich è una malattia genetica rara, neurodegenerativa e progressiva che colpisce principalmente il sistema nervoso. Questa patologia comporta un progressivo deterioramento della coordinazione motoria e delle capacità cognitive, causando una disabilità crescente e riducendo significativamente la qualità della vita delle persone colpite.

Secondo le stime, l’atassia di Friedreich presenta una prevalenza stimata di circa 1 caso su 40.000-50.000 persone a livello mondiale e in Toscana ci sono circa 68 persone affette da questa patologia; tuttavia, i dati precisi sono variabili trattandosi di una malattia rara.

Attualmente, non esiste una cura definitiva e le terapie disponibili si concentrano sul trattamento dei sintomi e sul rallentamento della progressione della malattia. La diagnosi precoce è fondamentale per migliorare la qualità della vita dei pazienti che necessitano di un supporto multidisciplinare che

comprenda neurologi, fisioterapisti, cardiologi e psicologi, al fine di garantire un'assistenza completa e adeguata.

#### **Considerato che**

la DGR n. 90/2009 ha ampliato il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla DGR n. 1017/2004, già previste nel DM n. 279/2001, individuando per ognuna delle patologie la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici.

Con la DGR n. 16/2016, si è provveduto a prevedere l'istituzione di Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR) nella funzione di "centri di expertise" per i gruppi di patologie al fine di assicurare la presa in carico del paziente ed il completamento dell'iter diagnostico e terapeutico.

Il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare coordina i percorsi diagnostici e terapeutici per malattie rare come l'Atassia di Friedreich e facilita l'accesso ai centri di riferimento regionali e nazionali, svolgendo anche il ruolo di gestione delle risorse e ottimizzazione dei servizi sanitari.

La DGR n. 133/2020 ha approvato l'aggiornamento della Rete Regionale per le Malattie Rare, secondo il modello delle reti cliniche regionali e delle reti europee per le malattie rare, al fine di migliorare l'assistenza a livello regionale, facilitando l'accesso dei pazienti a specialisti e a risorse per le cure, comprese quelle per l'atassia di Friedreich.

#### **Rilevato che**

Per malattie rare come l'Atassia di Friedreich, la Toscana ha sviluppato Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali che garantiscono un'assistenza continua dal momento della diagnosi, con accesso a cure, trattamenti riabilitativi e terapie di supporto.

#### **Sottolineato che**

Una diagnosi precoce e un accesso tempestivo alle cure sono fondamentali per migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da atassia di Friedreich e ridurre il peso socio-sanitario della patologia.

Il Consiglio Regionale della Toscana è sempre stato particolarmente attento e sensibile al tema delle malattie rare sia dal punto di vista della ricerca che della cura approvando all'unanimità svariati atti in merito, come ad esempio la recente Moz. n.1407 in merito all'erogazione dei farmaci ai soggetti portatori di Acidemia metilmalonica con omocistinuria (malattia rara).

Tutto ciò premesso e considerato,

#### **impegna il Presidente e la Giunta regionale:**

1. a promuovere e finanziare campagne di sensibilizzazione e informazione sull'Atassia di Friedreich, sia rivolte alla popolazione generale che al personale sanitario, per favorire una diagnosi precoce e ridurre i tempi di attesa;
2. potenziare percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA) dedicati ai pazienti con Atassia di Friedreich, garantendo un approccio multidisciplinare e un accesso equo a tutte le nuove terapie disponibili;

3. collaborare con le associazioni dei pazienti e i centri di riferimento per monitorare e condividere i progressi nella ricerca e nel trattamento dell'Atassia di Friedreich, nonché per assicurare che i pazienti toscani abbiano accesso alle migliori cure.

*Il Consigliere regionale*

*Andrea Ulmi*

