

28 febbraio, Giornata delle Malattie Rare 2025

*Con **#ChiamalePerNome**, la sua nuova campagna per le malattie rare, Sanofi rimette al centro l'importanza delle parole e del linguaggio*

Milano, 26 febbraio 2025 - In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2025 che coincide, come ogni anno, con l'ultimo giorno del mese di febbraio, Sanofi presenta la sua nuova campagna di sensibilizzazione su questo tema, **#ChiamalePerNome**.

La campagna intende portare all'attenzione dell'opinione pubblica l'importanza di una maggiore conoscenza e consapevolezza delle malattie rare e sull'impatto che ciascuna malattia ha su chi vi convive e sui suoi familiari e caregiver, promuovendo un linguaggio rispettoso e scevro da pregiudizi, ma anche lontano da quei miti e stereotipi che tolgono umanità all'esperienza di vita della singola persona. Un messaggio che accompagnerà le attività di sensibilizzazione e informazione sulle malattie rare promosse da Sanofi nel corso del 2025, dalla giornata mondiale alle singole giornate dedicate ad alcune malattie rare lisosomiali ed ematologiche.

In Italia, oltre **2 milioni di persone** convivono con una malattia rara, affrontando una miriade di piccole e grandi sfide quotidiane legate alla diagnosi tardiva e alla complessità nella gestione della patologia.

Per la campagna **#ChiamalePerNome** è stato realizzato un video che sarà disponibile sui canali Instagram, LinkedIn e Facebook di Sanofi Italia da venerdì 28 febbraio, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare che pone l'accento proprio sull'importanza del linguaggio e della scelta delle parole quando si parla di malattie rare. Ogni persona con una malattia rara ha un nome, una storia e una voce che meritano di essere conosciute e ascoltate. Per questo non dovrebbe vedersi assegnata alcuna ulteriore "etichetta" che ne sottolinei o amplifichi il valore oppure che intenda suscitare "compassione".

Attraverso una narrazione evocativa, la campagna sottolinea l'urgenza di un'identificazione tempestiva e precisa delle malattie rare, affinché nessun paziente rimanga senza risposte. Inoltre, con sensibilità, il video evidenzia come l'empatia per ciascuna persona che convive con una malattia, tanto più se rara, passi anche e soprattutto attraverso un linguaggio che rispetti la sua dignità senza essere carica di pietismo o, ancor peggio, utilizzi termini bellici.

Marcello Cattani

Presidente e Amministratore Delegato di Sanofi Italia e Malta

"Siamo orgogliosi di manifestare anche quest'anno, attraverso una nuova campagna di sensibilizzazione al largo pubblico il nostro impegno di più di quarant'anni nell'ambito delle malattie rare. Un impegno che si manifesta non solo con le nostre competenze e il supporto alla comunità scientifica e di pazienti, ma anche tramite attività informative e di comunicazione, che fanno sì che il nostro messaggio possa vivere ben oltre la Giornata del 28 febbraio. Abbiamo un'expertise specifica nelle malattie da accumulo lisosomiale e in diverse patologie rare del sangue, dove abbiamo una decina progetti di ricerca clinica in fase 2 e 3, e oltre. Nel nostro quotidiano siamo al fianco dei pazienti, delle associazioni e del mondo istituzionale per contribuire a colmare il gap legislativo ed assistenziale per le persone con malattia rara, gli ostacoli nell'accesso alle terapie innovative e nella diagnosi tempestiva".

Sono tra **7.000 e 8.000** le malattie rare oggi conosciute, molte delle quali altamente invalidanti e prive di terapie risolutive. Tra queste, un gruppo di particolare rilevanza è rappresentato dalle

malattie da accumulo lisosomiale, patologie metaboliche ereditarie di origine genetica che possono compromettere anche seriamente la funzionalità di organi e apparati vitali e si manifestano prevalentemente nei primi anni di vita. Se non adeguatamente e tempestivamente trattate, possono incidere profondamente sulla qualità della vita dei pazienti e, in alcuni casi, anche sulla loro stessa sopravvivenza. Tra le principali patologie appartenenti a questo gruppo figurano la malattia di Gaucher, la malattia di Anderson-Fabry, la malattia di Pompe, la Mucopolisaccaridosi di tipo I (MPS I) e il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD). La diagnosi precoce è un fattore determinante per contrastare la progressione di queste patologie, ma attualmente si sta ancora lavorando affinché **lo screening neonatale esteso per queste patologie sia implementato uniformemente su tutto il territorio nazionale**.

Le **malattie rare del sangue** rappresentano un ulteriore ambito di particolare complessità, con patologie che possono avere conseguenze gravi e imprevedibili. Tra queste, la Porpora Trombotica Trombocitopenica Acquisita (aTTP) è una grave malattia autoimmune della coagulazione che può manifestarsi con eventi acuti e improvvisi, mettendo a rischio organi vitali come cuore, cervello e reni. In queste condizioni, l'intervento tempestivo della medicina d'emergenza-urgenza risulta cruciale per evitare esiti potenzialmente fatali e garantire un trattamento efficace. Il rapido riconoscimento dei sintomi e l'accesso a cure specialistiche possono fare la differenza nella gestione della patologia, riducendo il rischio di complicanze e migliorando l'aspettativa di vita dei pazienti.

Sanofi è da oltre quarant'anni in prima linea nella ricerca e nello sviluppo di terapie innovative per le **malattie rare**, con un'attenzione particolare alle **patologie da accumulo lisosomiale**. A partire dagli anni '80, grazie al lavoro pionieristico della biotech americana Genzyme – acquisita da Sanofi nel 2011 – sono state sviluppate le prime terapie enzimatiche sostitutive, che hanno rappresentato una svolta nella gestione di queste patologie. Questo impegno si è consolidato nel tempo grazie alla collaborazione con **medici, istituzioni sanitarie e associazioni di pazienti**, favorendo la trasformazione dell'innovazione scientifica in trattamenti sempre più efficaci. Negli ultimi anni, l'azienda ha ampliato il proprio campo d'azione anche alle **malattie rare del sangue**, introducendo in Italia il primo anticorpo monoclonale per il trattamento della **Porpora Trombotica Trombocitopenica Acquisita (aTTP)**. Sanofi continua così a investire nella ricerca e nello sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche, con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita delle persone che convivono con una malattia rara e delle loro famiglie. Nella propria pipeline di ricerca Sanofi conta una decina di molecole in fase avanzata di sviluppo clinico in patologie come la trombocitopenia immune, la malattia di Pompe a esordio infantile, la malattia di Fabry e la malattia di Gaucher di tipo 3, l'anemia emolitica autoimmune da anticorpi caldi, la carenza di alfa-1 antitripsina e l'emofilia A e B.