A: Ministro della Salute – dottor professor Renato Balduzzi
Direzione Generale Ministero della Salute
Istituto Superiore di Sanità e Centro Nazionale Malattie Rare
Governi Regionali e Assessorati Sanità

pc: Gruppo Trasversale Malattie Rare in Parlamento
Responsabili Regionali Malattie Rare
coordinamento Malattie Rare presso Ministero della Salute – dottor Claudio Giustozzi
Consulta Nazionale Malattie Rare Cndmr-Insieme
Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO-FIMR
EURORDIS
Associazione Culturale "Giuseppe Dossetti - i Valori"

OGGETTO: **Riconoscimento di (GASTRITE CRONICA ATROFIC A AUTOIM MUNE) co me Malattia Rara e attribuzione di un Codice di Esenzione ai sensi del DM 279/01**

Data: **10/10/2012**

Siamo un gruppo di persone f acenti capo a : Gruppo di riferi mento na zionale malati di Gastrite Cronica Atrofica Autoimmune - www.gcaa.altervista.org

Siamo affetti dalla patologia di (GASTRITE CRONICA ATROFICA AUTOIMMUNE)

La presente è **pe r segnalare la nostra Malattia Ra ra e ch iederne ufficialmente il riconoscimento ai sensi del DM 279/** 01, con la conseguente attribuzione di un Codice di Esenzione e la presa in carico da parte del Servizio Sanitario Nazionale, in modo uniforme su tutto il territorio nazionale.

Abbiamo i nfatti aderito a ll'iniziativa di segna lazione delle singole Ma lattie Ra re da riconoscere, promossa dal Comitato "Diritti Non Regali per i Malati Rari".

Alleghiamo **scheda tec nica** e **scheda clinica e funzionale** della nostra malattia, con dettagli anche riguardo all'impatto che essa ha sulla qualità di vita delle persone che ne sono colpite e delle loro famiglie, e ai relativi bisogni assistenziali.

Come da istanza già avanzata dal Comitato "Diritti non Regali per i Malati Rari" in riferimento a tutte le Malattie Rare per cui venga richiesto il riconoscimento, **chiediamo che anche a questa richiesta di riconosci mento per la nostra malattia rara venga da to riscont ro ufficia le e pubblico, tramite la sua pubblicazione in una sezione apposita del sito del Centro Na zionale**

Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sa nità, comprovante l'ef fettiva presa in carico istituzionale della richiesta e lo stato di avanzamento della procedura per la sua evasione.

Restando a disposizione per approfondimenti e confidando in un rapido accoglimento della nostra richiesta, ringraziamo per la cortese attenzione e porgiamo distinti saluti.

Gruppo di riferimento nazionale mal ati di Gastrite Cronica Atrof ica Autoimmune – nome riferimento **Fernando xxxxxxxxxx - www.gcaa.altervista.org**

SCHEDA TECNICA

Classificazione internazionale, prevalenza stimata

Nome Malattia: **Gastrite Cronica Atrofica Autoimmune** o **Gastrite Cronica Atrofica di tipo A**

Codice Orphanet: **Non sono in grado di individuarlo**

CODICE ICD9: **53510 (almeno così appare sulla cartella).**

Codice OMIM: **Non sono in grado di individuarlo**

Data Base NORD: **Non sono in grado di individuarlo**

Data Base NIH: **Non sono in grado di individuarlo**

Prevalenza Stimata: **2-3% della popolazione europea, fonte in rete**

Principale Apparato Coinvolto: **Gastrico e con danni a livello neurologico**

Associazione/Gruppo di Riferimento : **Gruppo di rif erimento na zionale malati di Ga strite Cronica Atrofica Autoimmune**

Numero di Pazienti censiti in Italia dall'associazione/gruppo di riferimento : **io personalmente sto censendo i ma lati di quest a patologia rara, sul mi o sito e a l 10/10/2012, siamo 81 (di cui ¾ donne)**

Linee Guida per l'Assistenza e la Cura NO

Redatte da: **NON NE CONOSCO**

Anno: **NON NE CONOSCO**

Richiesta di Riconoscimento ai sensi del DM 279/01

- **Presentata per la prima volta 25 LUGLIO 2007**

  A: MINISTERO DEL SALUTE / MINISTERO delle PARI OPPOR TUNITA'/ PRESIDENZA del CONSIGLIO DEI MINISTRI / PRESIDENZA della REPUBBLICA
  Da: Fernando xxxxxxxxxxxxx
  Data: 25/07/2007

- **Risposta ricevuta**

  Da: MINISTERO DEL SALUTE
  Data: 10/08/2007
  Numero di Protocollo: DGPROG/2 17562
  Contenuto: che al momento la malattia non era ricompresa, ma si impegnavano a reinserirla nel prossimo aggiornamento, mai più fatto.

  Con una seconda u na seco nda let tera, semp re del Ministero della Sa lute, prot. GPREV.VII/33133/P del 23/11/2007, si ribadiva il percorso per chiedere l'esenzione dovevo rifare il giro delle ASL, visite commissioni, e poi loro avrebbero stabilito l'esenzione… il cane che si morde la coda. Io segnalavo al ministero che proprio a seguito di questo iter è venut o fuori che la mia malattia rara non era riconosciuta negli elenchi.

  Anni in c ui sono state presentate eventuali richieste successive: 07/03/2010 - PRESIDENZA della REPUBBLICA

  Stato attuale della pratica di riconoscimento: Sconosciuto

  Altre Informazioni in merito alla richiesta di riconoscimento:

Bibliografia scientifica inerente la patologia

LE MALATTIE AUTOIMMUNI del Prof. Corrado Betterle ISBN 8829915386
La Gastrite Autoimmune del dottor Antico
http://www.gcaa.altervista.org/bibliografia/LaGCAA_Dott_Antico.pdf

http://www.gcaa.altervista.org/bibliografia/Stato%20carenziale%20preclinico%20B12%20in%20soggetti%20asintomatici.pdf

ed altro materiale sul mio sito http://www.gcaa.altervista.org/index.htm

SCHEDA CLINICA E FUNZIONALE

Questa malattia nella maggior parte dei casi, è completamente silente e i suoi danni si apprezzano quando oramai il danno è fatto, come nel mio caso, demielinizzazione midollo spinale con le conseguenze neurologiche che ne derivano. La rarità è più evidente nei casi di esordio in età inferiore ai 40 anni (io l'ho scoperta a 33 anni).

Descrizione, cause, quadro clinico

Tale patologia comporta:

- Come dicevo essendo silente, il suo stato viene valutato a danno maturato o per la ricerca di altre disfunzioni, per esempio sulla tiroide. Il mio danno sopraggiunto al midollo è ovviamente irrecuperabile. Un continuo e cadenzato monitoraggio delle progressive degenerazioni.
- Ho spasticità agli arti inferiori e superiori, ipertonotrattato con tossina botulinica, ipertono addominale, peristalsi quasi scomparsa, clonie, scosse, problemi digestivi, contratture pettorali, scapolari ai bicipiti.
- ALLEGO alla fine della presente, un elenco da prodotto, delle correlazioni notate tra noi 81 pazienti censiti.

Gravità clinica: trattasi di patologia severa e progressivamente degenerativa. Per questo motivo bisogna mantenere un a sorveglianza particolare ai sintomi che man mano si aggiungono, specialmente (nel mio caso), sull'apparato neurologico.
Che io sappia, al momento non esistono opzioni chirurgiche.
Al momento che invio la presente, il mio grado di invalidità prodotto dalla patologia e/o i limiti alla vita di relazione, alla sfera dell'autonomia, è stata classificata al 75%, con i benefici legge 104/92 art. 3 comma 3, visto che devo fare fisioterapia continuativa per limitare le "limitazioni" muscolari. Ma anche questo beneficio viene concesso a periodi brevi, con conseguenti visite specialistiche, visite CTU e costi che si aggiungono a livello medico legale.

Onerosità costo trattamento

Per quanto attiene, invece, ai costi attualmente a carico dei pazienti, questi sono molteplici: Vitamina B12, folina, tossina botulinica, Lyrica, Valium, Laroxyl e tossina botulinica sono a carico in quanto non riconosciuti quali attinenti la patologia.
Le continue visite ed esami, nonché i farmaci, sono tutti a carico del malato, a meno che non "si è *fortunati* ad avere invalidità superiore al 75%", perché la malattia non è inserita negli elenchi deputati. Anche le pratiche legali per vedersi riconosciuto almeno l'evidente stato di invalidità e la Legge 104, si traducono i costi per le spese istruttorie e le spese intrinseche alle continue assenze da lavoro per fare visite di commissione, e per presentare le carte agli uffici preposti, e oltretutto si deve sempre dimostrare che la malattia NON REGREDISCE, come se chi ti guarda (commissioni mediche), vengano da un pianeta diverso.

QUANTO SOPRA È LESIVO DEL DIRITTO ALLA TUTELA DELLA SALUTE, COSTITUZIONALMENTE SANCITO AGGIUNGENDO DANNI SOCIALI AL DANNO CLINICO DI CUI SI È GIÀ PORTATORI.

Centri di Riferimento

Non ne conosco al momento.

La mancanza di Centri di Riferimento per la diagnosi e la cura diffusi sul territorio e ufficialmente riconosciuti ai sensi del DM 279/01, produce un nomadismo diagnostico estenuante per i pazienti e corrosivo per i costi di sistema (reiterazione esami/prestazioni, assenza di coordinamento). Personalmente sono andato a MILANO, NAPOLI, TREVISO, e consultato specialisti di SIENA.

L'assenza di riconoscimento della patologia come Malattia Rara, comporta anche gravi problemi sul piano dei rapporti di lavoro e - per quanti sono in età scolare- sul piano dell'assistenza scolastica, in quanto vengono a mancare tutele e diritti di norma connessi ai portatori di patologie codificate.

Questo crea discriminazione rispetto ai portatori di patologia riconosciuta.

La mancanza di riconoscimento penalizza inoltre la patologia riguardo alle possibilità di finanziamento dedicate nell' ambito della ricerca.

Penalizza altresì la formazione, iniziale ed in itinere, degli operatori sanitari, con inevitabili ricadute negative sui pazienti e sui costi di sistema.

Mi permetto di suggerire che a parte l'inserimento negli elenchi delle malattie rare, queste malattie, dato che presentano anche sfaccettature completamente diverse da soggetto a soggetto, si formino dei gruppi di esperti che analizzino l'intera situazione sintomatologica dei pazienti, e non che ogni settore viaggi a comparti stagni (nel senso il neurologo si ferma nel suo campo, il gastroenterologo nel suo, l' ematologo nel suo … e così via). Se i medici imparassero a incorporare la visione a largo spettro, ci farebbero girare meno e alcune cose sarebbero forse più chiare anche per loro, spesso è difficile anche spiegare loro cosa avvertiamo come pazienti.

Inoltre sfruttare la rete, per condividere le proprie esperienze, un po' come sto facendo io molto modestamente per la mia patologia, raccogliendo storie e sintomi sul sito www.gcaa.altervista.org.

Fernando xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

LE CITAZIONI CHE SEGUONO CON QUESTA COLORAZIONE, SONO TUTTE LE CORRISPONDENZE CON ME

Achilia gastrica
Afte orali
Alopecia
Allucinazioni notturne
Anemia
Anemia Megaloblastica
Anemia perniciosa
Antrite eritematosa
Ansia
Apatia
Artrite alle mani
Artrite Psoriasica
Artrite Reumatoide
Astenia
Bocca secca o con poca saliva
Bruciore di stomaco
Cali/Innalzamento di peso
Calvizie
Calcolosi alla colecisti
Candidosi intestinale cronica
Candidosi vaginali
Carcinoide
Carenza Ferro
Carenza Vitamina B12
Carenza Zinco
Celiachia (solo positività genetica negli alleli)
Confusione
Clonie
Crampi
Cromogranina alta
Degenerazione Midollare Subacuta
Denti che si svuotano all'interno
Depressione
Dermatiti specialmente nell'area accanto alle narici sopra la bocca
Diabete Mellito di tipo I
Digestione lenta e appesantita
Dimagrimento notevole ed in poco tempo (io solo nella fase pre-diagnosi)
Diplopia
Displasia delle Cellule Neuroendocrine Gastriche
Dissenteria
Disturbi all'ipofisi
Disturbi intestinali
Disturbi visivi
Dolori articolari (soprattutto caviglie)
Dolori generalizzati (più che altro malessere non specifico)
Dolori stomaco
Emicrania
Epatopatia autoimmune
Ernia iatale
Eruttazione

Eruzioni cutanee area collo
Esofagite
Falsa sciatalgia o "sciatica pazza" per infiammazione del muscolo piriforme
Febbre altalenante ripetutamente (specialmente quando c'è forte stanchezza)
Fegato ingrossato e steatosi
Forfora (a periodi)
Formicolii alle estremità
Forti dolori al basso ventre/intestino
Gengive irritate
Giramenti di testa
Glossite
Gonfiori addominali
Helicobacter Pylori (segnalato solo nel 2010 dopo 7 EGDS e pare fosse chiara la sua presenze, da prendere con le molle)
Herpes labbra e interno bocca
Infiammazioni muscolari
Immunodeficienza Igg
Incontinenza al cardias
Insonnia
Intolleranza ai farmaci
Ipergastrinemia *(gastrina elevata)*
Ipertensione arteriosa
Ipocloridia
Ipotensione arteriosa
Ipertono muscolare
Ipertrofia delle cellule enterocromaffini
Ipotiroidismo
Ipozinchemia
Irritabilità
Lupus Discoide
Macchie saltuarie sul viso
Mancanza stimolo defecazione
Meniscopatia degenerativa
Mestruazioni abbondanti
Metaplasia intestinale
Meteorismo
Micropolipi gastrici
Morbo di Basedow-Graves
Movimenti involontari arti
Muscoli irrigiditi compreso quelli della bocca (difficoltà nel parlare e nel deglutire)
Nausea
Neuropatie
Neuropatie del nervo pudendo
Nistagmo occhio sinistro quando guardo vs destra
Nodulo/i tiroideo
Occhiaie
Orticaria
Pallore
Perdita di capelli (l'ho differenziata dalla alopecia)
Perdita dell'olfatto (anche se io dopo la somministrazione della B12 l'ho recuperato)
Pericardite
Peristalsi assente

Pesantezza agli arti
Peso, oscillazioni di... io prima dell'esordio ho perso molti chili, ora li ho ripresi più del doppio di quelli allora persi
Polineuropatia
Problemi tiroide
Prurito nell'area della schiena (scapole)
Raucedine
Reflusso gastroesofageo
Rigidità muscolare (arti inferiori - tronco - arti superiori e labbro)
Sciatalgia
Scosse elettriche specialmente agli arti inferiori
Secchezza della bocca al risveglio
Singhiozzo prolungato
Sinusiti ricorrenti
Spasmi (anche uno specifico definito "SPASMO DA TORSIONE DELL'ARTO SUPERIORE DESTRO")
Stanchezza
Stitichezza/Stipsi (vedi anche PERISTALSI assente)
Stomatite
Struma tiroideo
Sudorazione a freddo
Svenimenti
Tachicardia (anche se a me saltuariamente)
Tiroide autoimmune o di Hashimoto
Totale assenza di acido cloridrico nello stomaco
Unghie bicolori
Unghie fragili
Uveite autoimmune
Vertigini
Vitiligine
Voce altalenante, passa da afona a falsetto
Vomito
Vuoti di memoria

Elenco aggiornato al 10/10/2012