Gentile Signora,
di seguito forniamo alcuni elementi di risposta a quanto richiesto, precisando, in primo luogo, che la stesura di Linee guida validate per la gestione delle malattie richiede principalmente una consolidata conoscenza scientifica in ambito clinico, diagnostico e terapeutico, della specifica malattia che si sta considerando. Mentre per alcune malattie più frequenti, anche tra le rare, la comunità scientifica dispone di tali consolidate conoscenze, purtroppo, per le malattie più rare ancora non è così e questo fa sì che i clinici, secondo la propria coscienza, utilizzino ciascuno la scarsa esperienza di cui dispongono per trattare queste malattie senza il conforto di dati ed informazioni validate e condivise. Non sarebbe possibile, per esempio, "uniformare nei laboratori i valori di riferimento negli esami del sangue" perché la definizione di valori standard sarebbe priva di significato per le malattie per le quali non vi sono parametri diagnostici chiari e univoci.
Per quanto riguarda gli aspetti organizzativi, a cui fa riferimento nella Sua lettera, siamo d'accordo con Lei che la collaborazione tra tutte le figure, ad ogni livello e disciplina, è indispensabile per la condivisione delle conoscenze sulle singole malattie rare, e proprio questo è lo scopo del decreto ministeriale n. 279/2001 che ha istituito la rete nazionale delle malattie rare ed il registro nazionale presso l'Istituto superiore di sanità.
I centri regionali di riferimento per le malattie rare, o meglio i Presidi della rete, come il decreto li definisce, non dovrebbero funzionare come "sportelli regionali" ma come strutture competenti in grado di garantire la diagnosi e definire un trattamento, almeno dei sintomi quando non è possibile la cura della malattia, nel rispetto dell'appropriatezza e dell'efficacia.
Non ci sarebbe necessità, quindi, di un nuovo intervento da parte del livello centrale, ma di una corretta applicazione della normativa già in vigore, ferme restando le competenze regionali in materia di organizzazione dell'assistenza secondo lo specifico assetto territoriale. Tuttavia, anche se l'integrazione in rete delle strutture fosse perfettamente funzionante, resterebbe il problema di fondo legato al fatto che, per talune malattie, la conoscenza dei meccanismi eziopatogenetici nella comunità scientifica è ancora limitata.
A fronte della debolezza dei rapporti di collaborazione istituzionale tra le strutture sanitarie, la rete tra i malati è di fondamentale importanza per mettere i clinici in contatto tra loro e per diffondere le conoscenze, soprattutto nella gestione delle malattie che Lei chiama correttamente particolari e difficili nella sintomatologia, tanto da essere talvolta non diagnosticate affatto. Purtroppo, su questo fronte, la possibilità di intervento diretto da parte del Ministero della salute è molto limitata e può solo tradursi nella raccomandazione, ribadita nello schema di Piano nazionale per le malattie rare, che le regioni individuino modalità di raccordo condivise per il superamento dei propri confini e per il reciproco riconoscimento delle competenze realmente esistenti nel territorio, per lo scambio di conoscenze tra clinici anche in ambito internazionale, pur tenendo sempre presenti i contribuiti che i pazienti possono dare.
Si precisa che il sopracitato schema di Piano fornisce indicazioni e raccomandazioni anche per fare fronte alle altre questioni rappresentate, come gli interventi nella formazione degli operatori sanitari a tutti i livelli e dei professionisti, inclusi i medici di famiglia, il loro coinvolgimento nella gestione del trattamento ed un migliore coordinamento degli investimenti nella ricerca.
Altri aspetti cui la nota fa riferimento, attengono a questioni che restano problematiche non solo per le malattie rare ma anche per malattie comuni (per esempio la sedazione in gastroscopia, le buone pratiche per evitare il rischio di trasmissione di malattie infettive nel corso di procedure invasive, la presenza nei PS di personale addestrato e specializzato) e che sono affrontate in altre sedi e tavoli di lavoro nazionali e regionali.
Nel confermare la disponibilità di questo Ufficio alle iniziative possibili nell'ambito delle competenze attribuite al Ministero della salute, si porgono cordiali saluti.

Il Direttore dell'Ufficio II