I dati ufficiali non dicono la verità e il più delle volte chi ne soffre fatica a trovare strutture specializzate, farmaci efficaci e terapie innovative

MALATTIE RARE E MEDICI INVISIBILI: UN'ODISSEA PER MIGLIAIA DI MALATI

Colpiscono adulti e bambini, ma il più delle volte non sono neppure diagnosticate. E i pazienti devono sopportare costi altissimi per le cure. Tutte le cifre dimenticate

Solo in Europa si stima che le persone affette da malattie rare siano circa 30 milioni, moltissime delle quali in età pediatrica. Con la definizione "malattia rara" si indicano tutte quelle patologie che hanno una diffusione molto bassa nella popolazione. Per avere un'idea: viene considerata rara ogni malattia che colpisce non più di 5 abitanti su 10 mila. Si tratta di forme croniche, spesso degenerative, disabilitanti e spesso condizionanti in termini psicologici e sociali. E anche se l'incidenza di queste patologie sulla popolazione è poco elevata, nel mondo sono state riscontrate tra le 7 e 8 mila patologie rare, l'80 per cento delle quali ha un'origine genetica, il restante 20 per cento, invece, riguarda malattie acquisite.

FUORI ELENCO
Molti pazienti colpiti da malattie rare ancora oggi sono esclusi dai programmi e dall'esenzione dal ticket perché hanno come unica colpa quella di essere portatori di patologie non comprese nell'elenco nazionale delle malattie rare.

Mancano i soldi e gli specialisti

«L'estensione europea della definizione di malattia rara», spiega il dottor Simone Baldovino, ricercatore presso il Centro Universitario di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare e il Centro di Coordinamento Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, «fa sì che alcune patologie relativamente frequenti in Italia, come per esempio l'anemia mediterranea, siano considerate rare».

Secondo i registri, nel nostro Paese sono 117 mila i malati rari "ufficiali": un quarto (il 26 per cento) soffre di patologie che interessano il sistema nervoso (la Sla è tra le prime tre malattie rare diagnosticate), seguite dalle malformazioni congenite (19,6 per cento), dalle malattie delle ghiandole endocrine, del metabolismo e della nutrizione (17,6 per cento) e dalle malattie del sangue (16,7 per cento). Infine, l'80 per cento delle malattie rare esordisce in età pediatrica. Tuttavia, il dato è sicuramente «sottostimato», afferma Baldovino, «in quanto spesso i pazienti affetti da malattia rara non sono neppure diagnosticati, sia per mancanza di validi criteri diagnostici, soprattutto per le malattie genetiche per cui vengono giornalmente scoperti nuovi geni all'origine di sindromi altrimenti non spiegate, sia, a volte, per la difficoltà da parte dei medici non specialisti di "pensare" a una possibile malattia rara alla base dei sintomi "non spiegati" o strani che osservano nei propri pazienti». Poiché queste malattie comportano per il paziente elevati costi legati agli esami diagnostici, al monitoraggio e alla terapia, in Italia dal 2001 il Decreto Ministeriale 279 ha definito le caratteristiche delle malattie rare per le quali è possibile usufruire dell'esenzione dal pagamento del ticket per gli accertamenti necessari alla diagnosi, compresi i test genetici, per le terapie comprese nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Assistenza domiciliare, riabilitazione, fornitura di farmaci con costi proibitivi e spesso di difficile reperimento sono ambiti che andrebbero difesi e garantiti anche in tempi di crisi. Ma non sempre è così e i malati si trovano ad affrontare ostacoli insormontabili.

Pazienti e famiglie scendono in piazza

Una situazione al limite della tollerabilità che ha spinto i malati rari, insieme alle loro famiglie, a scendere in piazza lo scorsa settimana a Milano per chiedere interventi e sensibilizzare la pubblica opinione. Molti pazienti, infatti, oggi sono esclusi dai programmi nazionali e dall'esenzione dal ticket perché hanno come unica colpa quella di essere portatori di patologie non comprese nell'elenco nazionale delle malattie rare, ampiamente deficitario e mai aggiornato. Interi capitoli di malattie, come, per esempio, tutte quelle respiratorie, sono stati dimenticati. L'elenco è contenuto nel Decreto Ministeriale 279 che ha stabilito in Italia la creazione di una Rete nazionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle malattie rare indicate in una lista di 284 patologie racchiuse in 47 gruppi.

La Rete ha come punto di riferimento a livello nazionale il Centro di coordinamento e sorveglianza, mentre su base regionale la Rete nazionale è declinata attraverso i Centri regionali di coordinamento che assicurano lo scambio di informazioni e documentazioni sulle malattie rare con gli altri centri regionali, e soprattutto coordinano l'attività dei presidi sanitari, ovvero i centri di riferimento presso i quali è possibile seguire le procedure diagnostiche e terapeutiche. A livello nazionale esiste anche un servizio informativo presso l'Istituto Superiore di Sanità, contattabile tramite il numero verde 800.896949 o sul sito *www.orpha.net*.

Ma qual è il percorso da seguire per chi è colpito da una di queste malattie? Innanzi tutto va detto che le persone affette da patologia rara, spesso, incontrano difficoltà a giungere a una diagnosi in tempi brevi. Proprio perché si tratta di malattie non comuni, i sintomi spesso non sono noti o sono confusi con quelli di altre malattie. In genere, l'iter diagnostico parte dal medico di famiglia o dal pediatra di libera scelta o dal medico specialista del Servizio sanitario nazionale che, formulando un sospetto diagnostico di una malattia rara, indirizza il cittadino presso uno dei presidi sanitari facente parte della Rete, per convalidare o meno il sospetto. Una volta ottenuta la diagnosi, il cittadino può rivolgersi alla Asl per chiedere l'esenzione in modo da non pagare il ticket per le prestazioni sanitarie.

Subito il nuovo piano nazionale

In alcune Regioni, come per esempio il Piemonte e la Lombardia, sono garantiti anche i rimborsi per alcuni farmaci in fascia C e H, indicati nel piano terapeutico. Inoltre, in Piemonte e Valle d'Aosta è stata creata una Rete interregionale concepita come una struttura diffusa per cui i pazienti possono essere presi in carico in qualsiasi ospedale (Info: *www.malattierare-piemonte-vda.it*).

Sempre secondo quanto previsto dalla legge, il Servizio Sanitario Nazionale, inoltre, dovrebbe fornire, previo pagamento del ticket, riabilitazione ambulatoriale o riabilitazione domiciliare. Se la malattia diagnosticata è di origine genetica, inoltre, sono previste le esenzioni anche per le indagini sui familiari del paziente. Come si è detto, solo le malattie indicate nell'elenco ufficiale, hanno diritto all'esenzione per la diagnosi ed il monitoraggio della malattia. «Il decreto del 2001 prevedeva che l'elenco delle patologie rare esentate dovesse essere aggiornato ogni 3 anni», spiega ancora Baldovino. «Nel 2007 il tavolo interregionale aveva individuato altre 109 patologie da inserire nell'elenco. A oggi tuttavia l'elenco nazionale non è ancora stato emendato». C'è da sperare che lo faccia il nuovo governo che dovrebbe pure varare entro il 2013 il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare. Le linee generali sui percorsi diagnostici, la ricerca, la formazione e la prevenzione sono già pronte, ora si tratta solo di approvarle. I malati non possono aspettare ancora.

di **Silvia Fissore**
vero-rubriche@gvssrl.com

LA RETE PER L'INDIVIDUAZIONE E LA TERAPIA DI QUESTE PATOLOGIE PASSA ATTRAVERSO I CENTRI REGIONALI

Ecco a chi rivolgersi e che cosa chiedere

Le persone affette da patologia rara, in genere, incontrano notevole difficoltà a giungere a una diagnosi in tempi brevi. Per questo ogni regione ha un Centro di riferimento (o presidi sanitari) per la diagnosi e la terapia delle malattie rare e si occupano di seguire il paziente dalla formulazione della diagnosi al monitoraggio e alla cura della patologia. Ogni centro è tenuto ad assicurare i seguenti servizi:
- **fornire al paziente il certificato di diagnosi di malattia rara con nome della patologia e, possibilmente, con codice di esenzione della patologia o del gruppo affine;**
- **formulare un piano terapeutico appropriato.**

Il medico specialista dovrà indicare le prestazioni necessarie alla specifica situazione clinica tra quelle incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA);
- **seguire il paziente per la cura e il monitoraggio (tutti gli esami dovranno essere effettuati solo presso il Centro).**