

sanità malata

Malattie rare, Regione in ritardo

Documento-appello: Calabria all'anno zero nonostante le norme del 2001

COSENZA

Malattia rara. E' tremendo, ma una definizione precisa non esiste. Le malattie rare sono condizioni morbose poco frequenti per definizione, ma anche poco conosciute, poco studiate e spesso mancanti di una terapia adeguata. Sono di fatto quelle malattie poco appetibili alla ricerca sperimentale e clinica, per le quali l'industria farmaceutica non spende soldi.

La rarità della malattia comporta un minor interesse della ricerca, un minor mercato capace di ammortizzare i costi di una ricerca farmacologica specifica e infine una scarsa o scarsissima diffusione delle conoscenze. Pochi casi nel mondo. Non ci sarebbe business. Il cinismo impera e la legge dei soldi distrugge le speranze di chi nonostante tutto continua a sperare. Di malati, familiari e persone che si supportano facendo rete tra loro. Cercando risposte in esperienze già consumate, facendo tesoro di errori e sperando di non commettere altri, aggrappandosi ad ogni piccolo barlume di speranza. Non ci sono parole per spiegare la duplice sofferenza di chi, sfortunatamente, viene afflitto da un morbo raro. Non solo il male che imperversa ma anche l'impotenza, l'impossibilità di curarsi, in alcuni casi addirittura di trovare risposte. Diagnosticare una malattia rara è infatti già di per sé difficile.

Patologie tra le più disparate, a volte di non eccessiva entità, altre volte gravemente invalidanti. Il mondo ti crolla addosso. La tua vita si ferma e quella degli altri continua a correre governata dal re denaro, indifferente nei confronti di malattie e di quotidianità che solo chi condivide il tuo stesso destino conosce. Non esistono certezze. Non ci sono punti di riferimento. E intanto una crudele spada di Damocle continua a pendere. Bisogna stringere i denti, andare avanti e cercare di sfondare muri di gomma. Imparare a convivere con un qualcosa, che a volte non si riesce a capire cosa sia. La peculiarità delle malattie rare risiede nel fatto che esse richiedono un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un notevole intervento pubblico. Una lotta quotidiana in un campo di

battaglia che non è solo quello della malattia. Una lotta che 48 tra associazioni, familiari e malati della provincia di Cosenza hanno deciso di portare avanti assieme sottoscrivendo un importante documento per sottoporre all'attenzione della Regione, la difficile situazione che si trovano ad affrontare, in particolare in Calabria, i cittadini affetti da malattie rare e le loro famiglie

che, paradossalmente, proprio per la mancata attuazione delle previsioni legislative, devono affrontare continue ed esasperanti difficoltà.

«La Calabria - si legge nel documento - purtroppo è ancora oggi all'anno zero sul fronte delle malattie rare, malgrado sia stato emanato, sin dal maggio 2001, il regolamento che prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare mediante la quale svilupperà azioni di

prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione. La Regione Calabria, dopo insistenti sollecitazioni e con rimarchevole ritardo, ha unicamente emanato la delibera numero 610 del 7 agosto 2003, di mero recepimento del predetto regolamento, alla quale sino ad oggi, a

Associazioni familiari e pazienti si sono rivolti a Loiero: «Agire sugli sprechi»

distanza di oltre tre anni, non ha fatto seguito alcun atto concreto».

Forte, amara e colma di dolore è la voce dei

quarantotto, decise le domande. Alla Regione si chiede, in sintesi, di «dare concreta attuazione ai previsti presidi per assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare attraverso la diagnosi, la prevenzione, la terapia e la sorveglianza delle stesse; di accreditare presidi per la certificazione delle malattie rare per



l'esenzione dal pagamento di qualsiasi prestazione sanitaria prevista dal piano di cura delle stesse (medicazioni, analisi, protesi, presidi medici, cure specialistiche); di far sì che i presidi stessi siano preposti alla definizione e alla gestione del previsto Piano terapeutico individualizzato per rendere fruibili, in tempi brevi, i controlli periodici per i malati con semplifica-

zione delle procedure di accesso a persone costrette a ripetere ciclicamente esami diagnostici».

«Le associazioni confidano - si legge ancora nel documento - che nella sanità calabrese si agisca sui ben noti sprechi senza procedere a tagli indiscriminati delle prestazioni che moltiplicherebbero le difficoltà e i disagi di chi è costretto a convivere con malattie cro-

niche, soventi gravi e invalidanti. Le associazioni auspicano che la Regione Calabria, preso atto delle difficoltà che affrontano i cittadini affetti da particolari patologie e i loro familiari, dia finalmente nella nostra regione una risposta concreta al diritto alla salute per tutti (... anche per i cittadini con malattie rare)».

FRANCESCA CANNATARO
regione@calabriaora.it

Sono cinquemila le sindromi misteriose

Un ammalato ogni 1200 abitanti è il limite per considerare unica la patologia

A partire dagli anni '80 si è cominciato a interessarsi con maggiore attenzione - sia in sede scientifica che programmatica - ma anche nell'opinione pubblica, delle cosiddette malattie rare o "malattie orfane". L'unica definizione ufficiale esistente è quella del Congresso Usa che ha

fissato in 200mila abitanti il numero massimo degli affetti - in tutti gli Stati Uniti - da una malattia per essere considerata come rara, cioè circa un caso ogni 1.200 persone.

Secondo le indicazioni del Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003, vengono definite rare le malattie che hanno una prevalenza inferiore a 5 per 10mila abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria. Altri Paesi hanno adottato altre definizioni. La legge giapponese, ad esempio, definisce rara una patologia che comprende meno di 50mila casi (4/10mila) nel Paese. Ad oggi, in Italia non esiste una definizione univoca di malattia rara. Diversi istituti o associazioni usano limiti definitivi differenti. Viene definita patologia rara nel Piano



sanitario nazionale una patologia o affezione con incidenza variabile da 1 su 20mila a 1 su 200mila abitanti delineando in questo modo una numerosità assoluta di 5mila malattie, pari al 10% del totale delle malattie. L'Istituto di ricerca per le malattie rare "Mario Negri" di Bergamo riprende la definizione del Congresso americano.

L'Organizzazione mondiale della sanità considera almeno 5mila le malattie e le sindromi che si possono considerare rare. Di queste la maggioranza sono malattie causate da un'anomalia

genetica. Molte malattie sono rare in alcune aree geografiche o in alcune popolazioni e più frequenti in altre per ragioni legate a fattori genetici, alle condizioni ambientali, alla diffusione di agenti patogeni, alle abitudini di vita.

Attualmente non esiste un'unica classificazione esauriente né a livello nazionale, né a livello europeo. Esistono diverse "liste" di malattie rare. Le classificazioni americane disponibili comprendono un numero di malattie che varia dalle 1.109 del National organization for rare

disorders (Nord) alle 2.117 dell'Office of rare diseases (Ord del National institutes of health). Il progetto francese Orphanet propone una lista di circa 5mila nomi, sinonimi compresi, di patologie rare in ordine alfabetico. In Italia l'Istituto superiore della sanità su indicazione del ministero della Sanità ha pubblicato un elenco di malattie rare esenti-ticket, suddiviso in categorie (es. malattie metaboliche, malattie genetiche, infettive).

Tutte queste classificazioni comprendono patologie assai dissimili per incidenza, per prognosi, per tipo di assistenza e per età. Nelle classificazioni più ampie di malattie rare si ritrovano gruppi molto eterogenei di patologie. Un primo gruppo, rappresentato da malattie su base genetica o supposta tale, molto rare, con incidenza alla nascita inferiore a 1 su 10mila nati; un secondo gruppo di malattie relativamente frequenti, come le leucemie, varie forme di tumori del bambino e dell'adulto, e patologie infettive come l'Aids, la sifilide acquisita, ecc.; un terzo gruppo di patologie tipiche della senescenza, di diffusione sempre più ampia, come l'Alzheimer, il Parkinson, ecc.

fra.cann.



La malattia

La sindrome di Prader-Willi è una malattia rara di origine genetica ed è caratterizzata da alterazioni del comportamento. Colpisce entrambe i sessi con un'incidenza di uno ogni diecimila nuovi nati, ma la sua reale prevalenza è sottostimata a causa della scarsa conoscenza. I neonati che ne sono affetti manifestano un abbassamento del tono muscolare che causa debolezza diffusa. Per questo hanno spesso gravi difficoltà nell'alimentarsi, con problemi di deglutizione tali da richiedere l'utilizzo del sondino gastrico. Con il tempo i bambini cominciano a mostrare alterazioni del comportamento, tra cui il bisogno incontrollabile di cibo che, in assenza di interventi, può portare a una grave obesità e a complicazioni anche fatali. Le persone affette dalla sindrome devono essere costantemente sorvegliate e sono necessari frequenti controlli medici. Le strutture disposte ad ospitare tali pazienti sono poche ed esiste una concreta difficoltà di gestione anche durante i normali ricoveri ospedalieri. Le difficoltà che devono affrontare le famiglie sono serie e gravi per i vari aspetti sociali e assistenziali. La sindrome di Prader-Willi è stata inclusa nell'elenco del regolamento d'istituzione della Rete nazionale delle malattie rare con il decreto ministeriale numero 279 del 18 maggio 2001 che prevede particolari forme di tutela a favore delle persone affette da gravi malattie, poco conosciute e spesso prive di terapie specifiche. Tali forme di tutela consistono sia nell'esenzione dalla partecipazione al costo di tutte le prestazioni sanitarie necessarie, sia nella creazione di una rete di presidi sanitari per l'assistenza. Una malattia si definisce rara, in Europa, se colpisce non più di cinque persone su una popolazione di diecimila cittadini. (d.l.)



I "farmaci orfani"

Il "farmaco orfano" è quel prodotto che potenzialmente è utile per trattare una malattia rara, ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. Si chiama, quindi, "farmaco orfano" perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche a investire su un medicinale destinato a pochi pazienti nonostante risponda a un bisogno di salute pubblica. Il farmaco è allora senza sponsor, cioè orfano. L'impegno economico per la commercializzazione di questi farmaci, essendo importante e rischioso, deve allora essere incoraggiato da leggi specifiche. In Europa è stata approvata una legge, nel 2000, al fine di stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei "farmaci orfani". In ogni caso, anche con la legge promulgata, questa nicchia di mercato resterà sempre poco attraente e di scarso rendimento economico per la maggior parte delle maggiori società farmaceutiche. Per questo motivo, solitamente, i "farmaci orfani" vengono sviluppati da società piccole e innovatrici. Incoraggiare e facilitare la ricerca e lo sviluppo sui "farmaci orfani" risponde a un'esigenza etica. (d.l.)



L'associazione

L'Associazione per l'aiuto ai soggetti con sindrome di Prader-Willi è stata costituita nel 1991 a Milano e nel 2003 si è formata la sezione della Calabria con sede a Palmi. Divulgare la conoscenza della malattia a livello medico, tenere informate le famiglie sulle nuove ricerche e sulle nuove cure, mantenere i contatti con i ministeri interessati per l'emanazione di leggi per la tutela dei diritti di tutti i malati, informare gli enti locali delle problematiche delle persone affette dalla sindrome nell'ambito della scuola e del lavoro, sensibilizzare la Sanità a formare un'equipe di specialisti per curare i soggetti Prader-Willi. Questi gli obiettivi principali dell'Associazione. (d.l.)

Il calvario di chi soffre della "Prader-Willi"

«Ho chiesto un anno fa un incontro alla Lo Moro»

GIOIA TAURO (RC)

Calabria ultima anche sul fronte delle malattie rare, Domenico Posterino, presidente dell'Associazione regionale per l'aiuto ai soggetti affetti da sindrome di Prader-Willi, patologia di cui soffre da tempo anche la sua bambina, dopo «ripetuti e inascoltati appelli» all'assessore regionale alla Sanità, Doris Lo Moro, ha deciso d'interpellare la stampa per denunciare le difficoltà che, in Calabria, deve affrontare chi è colpito dalla sindrome.

La disperazione del padre di una bambina costretta a curarsi a Roma

«Le istituzioni - ha affermato Posterino - non possono negare ai calabresi il diritto di essere assistiti e curati nella propria terra. Per curare mia figlia, io sono costretto ad andare ogni sei mesi in una struttura ospedaliera di Roma, con tutti i disagi che questo comporta. A nome dell'associazione che rappresento - ha continuato - dico che non siamo più intenzionati a subire ulteriori ingiustizie rispetto al resto del Paese».

La malattia rara che ha colpito la figlia genera in particolare due difficoltà: «Una, che l'accomuna con le altre, è la sofferenza fisica e la seconda è il disagio e la non considerazione». Per Posterino «queste non sono malattie che pagano, non c'è un tornaconto e le medicine che potrebbero curarle rimangono "orfane"». Poi, ancora un appello all'assessore Lo Moro: «Al nostro assessore volevo dire che c'è un decreto ministeriale che prescrive l'obbligo di istituire realmente dei presidi per l'assistenza sanitaria ai

«Ai Riuniti c'è un reparto capace di effettuare test per la ricerca della malattia»

soggetti affetti dalla sindrome - ha dichiarato - e che, tra l'altro, vi sarebbe la possibilità di creare un centro di cura per i malati di questa sindrome. In particolare negli Ospedali Riuniti di Reggio Calabria dove c'è una classe medica sensibile alla problematica e bene informata. C'è il reparto di genetica capace di effettuare il test per la ricerca della sindrome e per le cure si potrebbe sfruttare il reparto di neonatologia. Bisognerebbe trovare qualcuno disponibile ad effettuare consulenze e a perorare questi centri di riferimento».

Continua la critica all'assessore alla Sanità: «Al sofferto risultato raggiunto, in ritardo e su nostre sollecitazioni, con la delibera numero 610 del 7 agosto del 2003, di recepimento del decreto 279 del 2001, emanata dalla precedente giunta regionale - ha affermato Domenico Posterino - non ha fatto seguito alcun atto concreto da parte dell'assessore. Anzi, se prima si poteva interloquire con l'assessore e funzionari incaricati, oggi si è persa pure questa speranza. Io ho chiesto da oltre un anno un incontro, più volte sollecitato, anche per telefono, ma non ho mai avuto una risposta. I presidi regio-



nali, preferibilmente ospedalieri - ha aggiunto - costituiscono la rete nazionale e sono istituiti al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare e quindi è necessario darne concreta attuazione. L'accre-

ditamento di questi presidi è indispensabile per pervenire alla certificazione da cui scaturisce l'esenzione dal pagamento di qualsiasi prestazione sanitaria. C'è la possibilità reale di organizzare un centro di cura per i malati della sindrome di Prader-Willi nella nostra regione e così dare una mano nel processo di razionalizzazione della spesa sanitaria. Sarebbe utile - ha concluso - definire un programma di divulgazione della sindrome in tutta la regione in modo da giungere a una diagnosi precoce della malattia».

DOMENICO LATINO
regione@calabriaora.it

Il sogno di far nascere anche un presidio a Reggio

REGGIO CALABRIA

E' possibile creare un presidio per i malati Prader-Willi negli Ospedali Riuniti di Reggio Calabria? Lo abbiamo chiesto ad Antonio Nicolò, primario del reparto di Patologia e terapia intensiva neonatale del nosocomio.

«Un centro malattie rare c'è - ha affermato il medico - e si trova a Catanzaro. Certo, se potessimo farlo a Reggio sarebbe un'altra cosa, i disagi che hanno i familiari dei soggetti colpiti dalla sindrome sono enormi. La Prader-Willi è poco conosciuta, proprio per questo nel mio reparto, recentemente, abbiamo tenuto un corso d'aggiornamento. La diagnosi è molto difficile ma, se è fatta precocemente, può diminuire tutti i problemi legati alla malattia. Il reparto che dirigo, comunque, è in grado di fare una diagnosi genetica».

I medici, in genere, riescono a riconoscere subito la sindrome? «C'è poca informazione tra gli addetti - ha risposto il primario - bisogna fare in modo che si sappia il più possibile su questa malattia. In Calabria, di recente, c'è stato il congresso nazionale dell'Associazione Prader-Willi». Cosa bisognerebbe fare per creare un presidio nel territorio reggino? «Intanto - ha dichiarato Nicolò - bisognerebbe avanzare una richiesta alla Regione perché l'ospedale di Reggio venga riconosciuto come centro specializzato. L'iniziativa deve essere deliberata dalla Regione. Ci vogliamo, però, le giuste sovvenzioni. Dopodiché, se è possibile allarga-

re, va bene, personalmente sarò sempre disponibile a qualsiasi iniziativa e i malati avranno sempre il mio appoggio. Noi, intanto, la nostra parte la facciamo comunque. Si tratta - ha concluso - di un problema di politica sanitaria, non riguarda il direttore generale. La problematica è di rilevanza sociale».

Nunzia Coppedè è invece la presidente della "Fish" Calabria, Federazione italiana superamento handicap. Vive da trent'anni a Lamezia e soffre di questa sindrome. «La patologia è rara e le malattie rare sono sempre quelle che hanno meno risposte - ha detto -. E' un dato di fatto, purtroppo, che il Sud è sempre meno attrezzato».

Cosa si potrebbe fare? «So che l'associazione Prader-Willi si è mobilitata molto rivolgendosi più volte all'assessore Lo Moro - ha risposto la Coppedè - ma, ancora, non hanno ottenuto nulla. C'è da dire anche che le medicine sono sempre legate ad un ritorno economico e i farmaci particolari non vengono utilizzati molto, perciò rimangono "orfani". Penso che come tutte le malattie rare, la Prader-Willi debba essere studiata meglio. La Regione, però, si deve attrezzare: le difficoltà in Calabria sono grosse, ci vorrebbero più attenzioni».

A Catanzaro esiste un presidio. «A quanto ne so - ha concluso - è legato più alla prevenzione e alla ricerca. Per le visite specialistiche e le riabilitazioni, invece, la gente è costretta a partire alla ricerca di strutture specializzate, di centri attrezzati. C'è la Rete nazionale e l'Associazione che si stanno dando da fare ma in Calabria tutto è difficile».

dom. lat