

La medicina

**Malattie rare
 in due milioni
 aspettano
 il Piano triennale**

SALMI

Dal Registro al Piano triennale due milioni in cerca di cure

MARIA PAOLA SALMI

Il 2013 segnerà l'ora della verità per i quasi due milioni di malati cosiddetti "rari" e per quanti a livello istituzionale si impegnano da oltre 16 anni per realizzare un sistema di governance italiana delle malattie rare. L'anno prossimo infatti scade il termine entro il quale l'Italia dovrà necessariamente presentare alla Commissione europea il tanto atteso Piano sanitario nazionale delle malattie rare. L'Associazione parlamentare per la tutela e la promozione del diritto alla prevenzione con il supporto di Genzyme e Biomarín, ha invitato le Associazioni dei pazienti, i medici, i caregiver e i rappresentanti regionali a proporre idee e suggerimenti sintetizzati nel volume *Malattie rare: alla ricerca dell'approdo*, presentato in Senato nei giorni

scorsi.

Molti sono i paesi europei che hanno già adottato un Piano: la Spagna ne ha pronto uno molto articolato, il Belgio ha stanziato ben 35 milioni di euro, la Francia si appresta a presentare il suo terzo Piano nazionale, Portogallo, Grecia, Bulgaria e Lituania (ex Lettonia) ne hanno uno, Austria, Germania e Romania lavorano attivamente alla sua realizzazione. L'Italia non è ferma. «Si lavora ma lentamente e sebbene ci troviamo in una condizione di privilegio grazie al nostro Registro, unico al mondo, in cui sono elencate ben 485 patologie rare, dobbiamo riuscire a includere la ricerca all'interno del Piano», afferma Domenica Taruscio, direttore del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità. Il Piano nazionale dovrebbe avere durata possibilmente

triennale, dovrebbe poter assicurare ai malati la prevenzione, la sorveglianza, una diagnosi tempestiva, il trattamento e la riabilitazione. Altrettante le criticità che vanno superate: i tempi e la correttezza di diagnosi,

lunghe i primi non sempre corretta la seconda, tanto che il 40% dei pazienti inizialmente ha una diagnosi sbagliata e un paziente su due non ne riceverà nemmeno una lungo tutta la vita. «L'esenzione è un altro problema per cui si renderà necessario rivedere le liste - afferma Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Irccs ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma - così come problematico è l'accesso alle terapie, sia per una cronica lentezza dell'entrata in commercio dei cosiddetti farmaci orfani (attualmente so-

no meno di settanta quelli autorizzati in Europa), sia per i farmaci di fascia C per i quali vi sono evidenti difformità regionali sul territorio nazionale. D'altra parte la cura delle malattie rare include anche farmaci tradizionali, terapie cellulari, trapiantologia, chirurgia». Poi ci sono il percorso terapeutico e il paziente: in Italia vi sono 250 Centri di competenza (Francia 132, Spagna 62, Gran Bretagna 50), spesso al di sotto di standard eu-

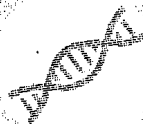
ropei (pochi malati; poca ricerca; pochi contatti internazionali; scarsa capacità per diagnosi e terapia).

Cronica lentezza nell'entrata in commercio delle "orphan drug", 70 in Europa



I DATI

È definita rara una malattia con una prevalenza di 5 casi su 10.000 abitanti. Sono circa ottomila le malattie rare finora conosciute.



LA COMUNICAZIONE

Nel 45% dei casi la diagnosi viene comunicata in maniera insoddisfacente o inaccettabile. Solo in un caso su due viene offerta la consulenza genetica.



LA DIAGNOSI

Il 40% dei malati rari ha avuto diagnosi errate; il 25% ha dovuto spostarsi in altre regioni per ottenerla. Un malato raro su due non riceve mai una diagnosi certa.



800896949

IL NUMERO VERDE

Per le malattie rare è in funzione un telefono verde, 800896949. Esiste un centro specifico dell'Istituto superiore della sanità (www.iss.it/cnmr).

L'accordo

L'OFFICINA MILITARE PER FARMACI ORFANI

La Difesa a fianco dei cittadini
In tempo di pace l'Agenzia
Industrie Difesa (Aid) tutela i più
deboli come i malati di patologie
rare. Rientra in quest'ottica
l'accordo tra Agenzia italiana
del farmaco (Aifa) e Aid
impegnata a potenziare
la produzione di farmaci orfani
e a fare ricerca
nello stabilimento chimico
farmaceutico militare
trasformato in "officina
farmaceutica dello Stato"

(mp. s.)

