

Malattie rare, un data-base internazionale

DA ROMA ALESSIA GUERRIERI

S spesso sconosciute, sono oltre ottomila e colpiscono per lo più i bambini. Per non lasciare orfani di assistenza i malati rari è nato dieci anni fa Orphanet, il più grande database al mondo, che oggi ha creato in 900 pagine un vero e proprio atlante sintetico delle patologie non comuni. Uno strumento per abbattere le barriere cognitive e orientare sia le famiglie dei malati che gli operatori sanitari, ma soprattutto per fare rete, imparando a conoscere i sintomi delle malattie, i centri specializzati nella cura, le ricerche di ultima generazione o semplicemente un'associazione di pazienti con la stessa sindrome. Con un valore aggiunto: alle potenzialità di internet si affianca un team di 12mila professionisti che filtrano le informazioni per ridurre al minimo la diagnosi fai da te.

Colpiscono una persona ogni duemila, compromettendo la qualità della vita e modificando radicalmente anche quella dei propri cari. Le malattie rare però ora hanno un mosaico di sostegno on line, nato in Italia nel 2001 all'ospedale Bambin Gesù di Roma; è in cinque lingue con un dizionario di 7.522 malattie codificate, duemila test su di esse e 500 farmaci orfani (i medicinali per la cura di malattie rare che è poco conveniente produrre). Con questo puzzle si informa e si assiste nella cura con il supporto di 260 centri di diagnosi e 340 laboratori di ricerca (con il doppio di progetti in itinere).

Ma ai consigli e alle consulenze si uniscono le espe-

rienze di 243 associazioni di malati che aiutano a sentirsi meno soli nella "specialità" della patologia. Per il Belpaese poi, il secondo posto sul podio globale per materiali inseriti nella banca dati e l'indice di specializzazione più elevato in assoluto con oltre il 10% di ricerche sperimentate sulle sindromi sconosciute. Ma è un mondo tutt'altro che oscuro: al sito, ogni giorno, si collegano oltre 22mila persone in 163 Paesi.

Per dare l'assistenza migliore ai malati rari, sottolinea il ministro della Salute Ferruccio Fazio, «va data conoscenza del problema e il database è un modo di governare l'informazione. In questo campo il problema è certamente la ricerca, ma fa anche molto l'organizzazione delle reti». E sul futuro del settore aggiunge: «Appena sbloccheremo l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza cercheremo di includere anche oltre 100 malattie rare».

La società sta prendendo coscienza delle dimensioni del problema, dice Bruno Dallapiccola direttore di Orphanet Italia, visto che «tutte le nazioni europee saranno anche chiamate, entro il 2013, a predisporre un piano nazionale per le malattie rare e a darsi un codice comune». Cuore operativo il centro infantile capitolino, che a fine 2012 ospiterà anche il più grande laboratorio pediatrico nazionale, un impegno prioritario, aggiunge il presidente del nosocomio Bambino Gesù Giuseppe Profiti, «dato che le malattie rare interessano nel 70% dei casi pazienti in età infantile».

I NUMERI

Galassia da 2 milioni di casi

I malati rari sono oltre 2 milioni in Italia, l'8% della popolazione europea e circa 36 milioni di persone in tutto il mondo; dal 2000 sono raddoppiati i farmaci testati per la cura di patologie insolite passando da 208 a 425. Il 90% del carico nella cura resta in mano alla famiglia che nel 50% dei casi deve migrare in un'altra Regione per avere un centro specializzato; il 13% dei pazienti non ha un luogo di cura preciso, o perché non esiste o perché non lo ha ancora trovato. Inoltre, il 32% dei padri e il 46% delle madri di un malato sono costretti a cambiare o lasciare il lavoro. Grazie ai passi avanti nella ricerca, i tempi di attesa per la diagnosi sono scesi da 10 anni nel 1975 a 5 mesi oggi. (A.G.)

