

In Parlamento luci puntate su un dramma che colpisce 2 milioni di persone, di cui l'80% minori

Malattie rare, istruzioni per l'uso

In un nuovo disegno di legge la svolta: le famiglie colpite tornano protagoniste

di Paola Simonetti

La battaglia sulle malattie rare in Italia è ripartita da un nuovo disegno di legge. Il quinto presentato al Parlamento nell'arco di quattro legislature.

Il documento, firmato dalla senatrice Dorina Bianchi, questa volta scoperchia il calderone di un quadro fatto di soli numeri e stime, per concentrarsi sul cuore del problema: la famiglia. «Le brute cifre non bastano più per dare i contorni di una situazione drammatica, carente di servizi, farmaci, centri di riferimento, leggi specifiche - spiega Flavio Bertoglio, coordinatore della Consulta Nazionale sulle malattie rare che ha collaborato alla stesura del ddl -. Ora occorre puntare i riflettori sulle famiglie coinvolte, quelle che sono un pilastro insostituibile. Per questo con il ddl Bianchi, ci siamo proposti un pieno riconoscimento del lavoro di cura dei genitori, chiedendo il diritto al prepensionamento». Un nodo cruciale secondo Bertoglio, padre di un bambino con patologia «orfana». Il quadro delle malattie rare (quelle che hanno un'incidenza non superiore a 5 persone su 10mila) nel nostro Paese è, paradossalmente, fatto di milioni di storie: malgrado le singole patologie siano infatti caratterizzate da u-

na bassa prevalenza, il numero totale di persone che ne sono soffrono in Italia è stimato per difetto in ben 2 milioni (dai 27 a i 36 milioni in Europa); malattie, si legge nel testo del ddl, «per la quasi totalità croniche e invalidanti. L'individuo che ne è affetto deve convivere con i sintomi e le difficoltà che ne conseguono per tutta la vita, spesso fin dalla nascita. In molti casi si tratta di patologie che mettono ripetutamente in pericolo la sopravvivenza, che limitano la durata e qualità di vita e che determinano gravi deficit». «Vicende tutte diverse - aggiunge Bertoglio -, ma accomunate dallo stesso calvario e nelle quali i protagonisti sono per la stragrande maggioranza dei casi i minori: una cospicua fetta del numero complessivo di malati, pari all'80% -

precisa la Consulta - è riferibile infatti proprio ai bambini. Il 75% di loro è disabile grave, se non gravissimo. E l'assistenza totale di questi piccoli è retta dalla famiglia. Un lavoro portatore di un carico pratico ed emotivo tale, che nell'88% dei casi fa perdere il lavoro ad uno dei due genitori».

Eppure, in Italia, le risposte politiche e legislative sono rimaste al palo, secondo quanto denunciano le organizzazioni di settore. Le promesse fatte nel corso di questi anni sono rimaste iniziative fantasma: all'appello dei diritti dei malati, manca ancora, oltre all'approvazione di una legge specifica, un Piano nazionale mirato, il riconoscimento dei Lea (Livelli essenziali di assistenza), fondi adeguati, un registro

completo dei dati. Grave poi, secondo Bertoglio, la risposta ancora vacante in merito alla lista delle patologie rare e senti dal ticket: l'aggiunta delle fami-
 gerate 109 malattie rare riconosciute nell'elenco delle già presenti 463 con diritto di esenzione, non è ancora avvenuta a due anni dal suo annuncio ufficiale. «Sono ferme perché manca un piccolo passaggio burocratico - precisa il coordinatore della Consulta -, uno stop dovuto a vicissitudini fra Stato e Re-

gioni. Senza contare le altre 209, che restano un passo indietro perché non hanno concluso tutto l'iter di prassi. Ammontano quindi complessivamente a 300/400 le patologie riconosciute (al livello internazionale quelle riconosciute sono 6mila, ndr), non ancora tutelate dal Sistema Sanitario nazionale». Ma uno dei veri scandali, secondo l'Associazione «Dossetti», da anni impegnata sul tema, è la grande disomogeneità territoriale della risposta sanitaria: «Siamo a contatto con famiglie - precisa il segretario nazionale, Claudio Giustozzi - che si spostano dalla Sicilia verso il Nord per trovare centri che, un po' più di altri, si occupino di malattie rare. I costi economici di questo "turismo sanitario" sono esorbitanti. Questa situazione, per i cittadini di traduce in un'autentica, sistematica negazione di un diritto costituzionale».

Riconoscimento del lavoro di cura svolto dai genitori e diritto di prepensionamento i punti cruciali del documento. Ma nel nostro Paese resta ancora molto da fare

IL 25% DEI PAZIENTI CON MALATTIE RARE ASPETTANO DAI 7 AI 25 ANNI PER UNA DIAGNOSI CERTA
PEDIATRI E MEDICI DI FAMIGLIA IPOTIZZANO LA MALATTIA RARA NEL 16,7% E NEL 4,2% DEI CASI
IL 40% DEI PRONUNCIAMENTI MEDICI RISULTANO ERRATI
IL 30% DELLE MALATTIE PEDIATRICHE GRAVI SONO RARE
NEL 62,5% DEI CASI NEI CENTRI SANITARI NON È GARANTITO IL SUPPORTO PSICOLOGICO
2500 EURO L'ANNO: LE SPESE MEDIE PER FARMACI, VIAGGI, RIABILITAZIONE, VISITE SPECIALISTICHE
SONO DI IL 58% DEI MALATI DEVE RICORRERE AL BUDGET FAMILIARE PER ACQUISTARE I MEDICINALI

DATI TRIBUNALE DEI DIRITTI DEL MALATO 2008